



Vers la personnalisation des services préventifs en cancer du sein : la perspective des professionnel.les de la santé au Canada

Thèse

Jolyane Blouin-Bougie

Doctorat en sciences de l'administration
Philosophiæ doctor (Ph. D.)

Québec, Canada

© Jolyane Blouin-Bougie, 2023

**VERS LA PERSONNALISATION
DES SERVICES PRÉVENTIFS EN
CANCER DU SEIN : LA
PERSPECTIVE DES
PROFESSIONNEL·LES DE LA
SANTÉ AU CANADA**

Thèse

Doctorat en management

Jolyane Blouin Bougie

Sous la direction de :

Nabil Amara, directeur

Jacques Simard, codirecteur

Résumé

Le cancer du sein est le cancer le plus fréquent chez les femmes au Canada et dans le monde. Autant les programmes de dépistage que les services cliniques réguliers et d'oncogénétique actuellement en place excluent des femmes qui pourraient bénéficier d'interventions préventives en matière de cancer du sein. Or, que la solution soit d'améliorer l'accès et les services offerts ou de proposer des alternatives, comme une approche de stratification du risque, le risque de cancer du sein devra être évalué et communiqué aux femmes pour recommander des moyens de gestion du risque appropriés à leur niveau de risque.

Pour étudier ce problème, cette recherche propose d'abord un cadre conceptuel sur le conseil génétique pour le cancer du sein et de ses déterminants. Appuyée par le cadre théorique de la chaîne de valeur des connaissances, la méthode de la *scoping review* permet de faire un état des connaissances sur les pratiques des professionnel·les de la santé et de conceptualiser le conseil génétique en cancer du sein sous forme de processus comprenant quatre activités (l'évaluation, l'investigation, la communication et la décision), influencé par trois catégories de facteurs liées aux professionnel·les de la santé, aux patientes et à l'environnement.

Deuxièmement, cette recherche explore les perceptions de professionnel·les de la santé vis-à-vis la mise en place d'une approche de stratification du risque pour le cancer du sein. Des entrevues semi-structurées, articulées autour des grandes activités du cadre conceptuel développé, ont été réalisées avec des professionnel·les de la santé du Québec. Les 11 thèmes identifiés et intégrés dans un modèle logique distinguent : les participantes potentiellement éligibles (qui?), les activités cliniques (comment?) et les outils associés (quoi?), les facteurs d'acceptabilité (lesquels?) et les effets attendus (pourquoi?). Plusieurs éléments doivent être clarifiés selon les professionnel·les interrogé·es, mais la plupart accueilleraient favorablement la mise en œuvre de cette approche.

Finalement, cette recherche distingue les conditions nécessaires et suffisantes à l'adoption des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein : un outil essentiel d'une approche de stratification du risque. Des tests statistiques combinés à une analyse comparative qualitative ont été menés sur les données autorapportées par des professionnel·les de la santé du Canada. Plusieurs conditions et combinaisons de conditions influencent l'adoption de ces modèles, mais les connaissances en génétique, la proximité des services de génétique et le peu d'expérience clinique sont celles qui auraient plus d'impact.

En somme, cette recherche propose une analyse des pratiques en conseil génétique pour le cancer du sein à l'aide de la littérature scientifique internationale et explore le degré d'acceptabilité d'une innovation organisationnelle – la stratification du risque – et d'une innovation technologique qui y est intimement reliée – les modèles de prédiction du risque – du point de vue des professionnel·les de la santé du Canada. Ensemble, ces travaux de recherche portent à croire que ce ne sont pas seulement les soins et services de santé offerts aux femmes à risque de cancer du sein qui doivent être personnalisés, mais également les moyens et les stratégies de gestion des connaissances dirigées vers les professionnel·les de la santé et les organisations dans lesquelles ils concourent à créer de la valeur : ici, la santé des femmes.

Abstract

Breast cancer is the most common cancer among women in Canada and worldwide. Both the current screening programs and the regular clinical and oncogenetic services exclude women who would benefit from preventive breast cancer interventions. Whether the solution is to improve access and services or to offer alternatives, such as a risk stratification approach, women's breast cancer risk will need to be assessed and communicated to women to recommend appropriate risk management interventions according to their risk level.

To address this issue, this research first proposes a conceptual framework of breast cancer genetic counselling and its determinants. Supported by the theoretical framework of the knowledge value chain, the scoping review method allows to make a state of the knowledge of healthcare professionals' practices and to conceptualize breast cancer genetic counselling as a process comprising four activities (assessment, investigation, communication and decision), influenced by three categories of factors related to healthcare professionals, patients and the environment.

Second, this research explores the perceptions of healthcare professionals regarding the implementation of a breast cancer risk stratification approach. Semi-structured interviews, designed around the major activities of the conceptual framework developed, were conducted with healthcare professionals in Québec. The 11 themes identified and integrated into a logic model distinguish: the potential eligible participants (who?), the clinical activities (how?) and their associated tools (what?), some of the factors of acceptability (which?) and expected effects (why?). Several elements need to be clarified according to the healthcare professionals interviewed, but most would welcome the implementation of this approach.

Finally, this research identifies the necessary and sufficient conditions for the adoption of breast cancer risk prediction models, an essential tool for a breast cancer risk stratification approach. Statistical tests combined with a qualitative comparative analysis were conducted on self-reported data from Canadian healthcare professionals. Several conditions and combinations of conditions might influence the adoption of these models, but knowledge of genetics, proximity to genetics services and limited clinical experience were found to have the greatest impact.

In sum, this project provides an analysis of breast cancer genetic counselling practices using the international scientific literature and explores the acceptability of an organizational innovation - risk stratification - and a closely related technological innovation - risk prediction models - from the perspective of Canadian healthcare professionals. Taken together, these suggest that it is not only the services provided to women at risk of breast cancer that need to be personalized, but also the means and strategies of knowledge management directed at healthcare professionals and the organizations in which they contribute to create value: in this case, women's health.

TABLE DES MATIÈRES

Résumé.....	ii
Abstract	iii
Liste des figures, tableaux, encadrés et annexes	vi
Liste des abréviations, sigles, acronymes	x
Remerciements.....	xv
Avant-propos	xvi
Introduction	1
Lutte au cancer du sein au Canada.....	4
Définition.....	4
Épidémiologie.....	5
Fardeaux de la maladie	5
Facteurs de risque.....	6
Soins et services préventifs canadiens en cancer du sein.....	7
Objectifs de recherche	13
Références.....	15
Chapitre 1 Conseil génétique en cancer du sein : État des connaissances.....	19
<i>Scoping review</i> , Équipe des IRSC (- 2010).....	19
Pertinence.....	19
Question de recherche.....	19
Méthode.....	20
Résultats.....	24
Conclusion.....	67
Mise à jour.....	71
Pertinence.....	71
Question de recherche.....	71
Méthode.....	71
Résultats.....	74
Conclusion.....	98
Cadre conceptuel proposé.....	99
Références - État des connaissances.....	103
Annexes - État des connaissances.....	115
Chapitre 2 Toward a Population-Based Breast Cancer Risk Stratification Approach? The Needs and Concerns of Healthcare Providers	154
Résumé	154
Abstract	154
Introduction.....	156
Materials and Methods.....	158
Results.....	159
WHO?: Eligible Participants	159
HOW and WHAT?: General Clinical Activities and Associated Tools	160
WHICH?: Prerequisites or Conditions	162
WHY?: Anticipated Effects.....	163
Results Schematization.....	163
Discussion.....	164
Ensuring Ethical and Standardized Services.....	165
Focusing on Knowledge Management	166
Rethinking Human Resources.....	167
Strengths and Limitations	168
Conclusion	169

References	171
Annexes – Article 1	174
Chapitre 3 Breast cancer risk prediction algorithms’ adoption by Canadian providers – An in-depth qualitative comparative analysis	180
Résumé	180
Abstract	180
Introduction.....	182
Literature Overview	183
Methods.....	186
Ethical approval.....	186
Sample, data collection and survey.....	186
Measures	186
Analyses	187
Results.....	189
Sample description	189
Quantitative descriptive analyses	190
Configurational models to the use of BC RPMs.....	191
Discussion.....	193
To be or not be a genetic counselor?	194
Training in genetics: is it a must?	195
Distance from a genetic clinic: is it relevant?	195
Do tools’ features really matter?	196
How to attract experience HPs	197
Limits and strengths	197
Conclusion	198
References.....	200
Annexes Article 2.....	204
Conclusion.....	208
Contributions théoriques	208
Contributions empiriques	209
Contributions pratiques	210
Limites	211
Agenda de recherche	211
Ensemble des références.....	213

Liste des figures, tableaux, encadrés et annexes

Figures

Figure 1. “Potential benefits of personalized medicine along the continuum of a chronic disease progression”	2
Figure 2. “ <i>Molecular Medicine Drives the need for Patient-Specific Decision Support Assistance</i> ”	3
Figure 3. Organisation du corps de la thèse	4
Figure 4. Différents types de facteurs de risque du cancer du sein	7
Figure 5. Principales stratégies de prévention du cancer du sein	8
Figure 6. Synthèse des services préventifs offerts et en développement	12
Figure 7. Principales activités de la chaîne de valeur de la connaissance de Landry et al. (2006)	21
Figure 8. Nombres d’articles sélectionnés aux fins de la conceptualisation et du <i>vote-counting</i>	24
Figure 9. Nombre d’articles par année	24
Figure 10. Nombre d’articles par lieu d’étude	25
Figure 11. Conceptualisation du processus de conseil génétique sous forme de CVC.....	29
Figure 12. Sommaire des caractéristiques des professionnel·les de la santé influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque	32
Figure 13. Conceptualisation des caractéristiques des patientes étudiées par rapport aux pratiques de prédiction et de communication du risque par les professionnel·les de la santé	34
Figure 14. Sommaire des facteurs liés aux caractéristiques des patientes influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé.....	47
Figure 15. Conceptualisation des caractéristiques environnementales étudiées par rapport aux pratiques de prédiction et de communication du risque par les professionnel·les de la santé.....	49
Figure 16. Sommaire des résultats des facteurs environnementaux vis-à-vis les pratiques de conseil génétique.....	66
Figure 17. Processus de sélection des articles.....	73
Figure 18. Nuages de mots représentant les 40 mots les plus fréquents.....	75
Figure 19. Schématisation de l’étape de l’évaluation du risque et des facteurs d’influence identifiés.....	76
Figure 20. Schématisation de l’étape de l’investigation du risque et des facteurs d’influence identifiés.....	78
Figure 21. Schématisation de l’étape de l’information du risque et des facteurs d’influence identifiés.....	81
Figure 22. Schématisation de l’étape de décision sur les moyens de gestion du risque et les facteurs d’influence identifiés	84
Figure 21. Schématisation de l’étape de décision sur les moyens de gestion du risque et les facteurs d’influence identifiés	Erreur ! Signet non défini.
Figure 24. Cadre conceptuel consolidé du processus de conseil génétique pour le cancer du sein du point de vue des professionnel·les de la santé.	102
Figure 25. Results embedded in logical model.....	164
Figure 26. Variety of use of BC RPMs by Canadian HPs.....	190
Figure 27. Use of 7 BC RPMs by Canadian HPs	191

Tableaux

Tableau 1. Sommaire méthodologique de la <i>scoping review</i>	20
Tableau 2. Caractéristiques des 23 études quantitatives ayant évalué les facteurs liés aux patientes influençant la prédiction et la communication du risque par les professionnel·les de la santé	35
Tableau 3. Taxonomie des facteurs liés aux patientes	38
Tableau 4. Caractéristiques des 22 études quantitatives ayant évalué les facteurs environnementaux influençant la prédiction et la communication du risque par les professionnel·les de la santé	50
Tableau 5. Taxonomie des facteurs environnementaux.....	52
Tableau 6. Sommaire méthodologique de la mise à jour.....	72
Tableau 7. Sommaire des caractéristiques des 32 études retenues.....	74
Table 8. Inclusion criteria of potential respondents.....	158
Table 9. Characteristics of the sample	160
Table 10. Main themes, by logical model components, and their degree of usability.....	161
Table 11. Characteristics of the respondents	190
Table 12. Canadian HPs' perceived importance of BC RPMs' features.....	191
Table 13. Results of fsQCA: pathways leading to the use of BC RPMs by Canadian HPs	192
Tableau 14. Agenda de recherche	212

Encadrés

Encadré 1. Chaîne de valeur de la connaissance (CVC)	22
Encadré 2. Productions scientifiques associées à la variable dépendante.....	31
Encadré 3. Productions scientifiques associées aux variables indépendantes.....	31

Annexes

État des connaissances

Annexe EC 1. Liste de mots-clés utilisés pour la <i>scoping review</i> de l'Équipe des IRSC, par base de données	115
Annexe EC 2. Critères d'inclusion et d'exclusion de la <i>scoping review</i> de l'Équipe des IRSC	121
Annexe EC 3. Grille d'extraction de la <i>scoping review</i> de l'Équipe des IRSC.....	122
Annexe EC 4. Caractéristiques des 142 études retenues dans la <i>scoping review</i> de l'équipe des IRSC (ordre alphabétique)	123
Annexe EC 5. Éléments de définitions des variables dépendantes	139
Annexe EC 6. Résultat du <i>vote-counting</i> des caractéristiques liées aux patientes.....	142
Annexe EC 7. Résultats du <i>vote-counting</i> des variables liées à l'environnement.....	144
Annexe EC 8. Concepts, MeSH et définitions associés utilisés pour la recherche dans PubMed (mise à jour).....	147
Annexe EC 9. Chaînes de mots-clés utilisées pour l'identification des articles (mise à jour)	148
Annexe EC 10. Caractéristiques des 32 études retenues suivant la mise à jour de la littérature sur le cancer du sein (2011-2016)	149

Article 1

Table S 1. Hierarchical tree of nodes along with their respective definitions, the number of respondents and additional remarks.....	174
Table S 2. Examples of quotes codification according to each theme, by component of the logical model	177

Article 2

Supplementary 1. Details on BC RPMs considered in the study	204
Supplementary 2. Data calibration for fsQCA.....	205
Supplementary 3. Results of necessity analysis for the four configurational models on the presence (+) and the absence (~) of the variety of use of BC RPMs by Canadian HPs.....	206
Supplementary 4. Results of fsQCA: pathways leading to the non-use of BC RPMs by Canadian HPs	207

Liste des abréviations, sigles, acronymes

Sigles – Pays, organisations, programmes

ACIEK	Academy of Innovation, Entrepreneurship, and Knowledge
AIIPC	Association des infirmières et infirmiers praticiens du Canada
ASAC	Administrative Sciences Association of Canada
CMFC	Collège des médecins de famille du Canada
GECSSP	Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs
INESSS	Institut d'excellence en santé et services sociaux
IRSC	Instituts de recherche en santé du Canada
JBR	Journal of Business Research
JPM	Journal of Personalized Medicine
NCBI	National Center for Biotechnology Information
NIH	National Institutes of Health
NLM	U.S. National Library of Medicine
OCDE	Organisation de coopération et de développement économique
OMS	Organisation mondiale de la santé
PGH	Public Health Genomics
PQDCS	Programme québécois de dépistage du cancer du sein
USA	United States of America
UK	United Kingdom

Sigles – Gènes, maladies et interventions de santé

ATM	Ataxia telangiectasia mutated
BC	Breast cancer
BRCA1	Breast cancer gene 1
BRCA2	Breast cancer gene 2
CHEK2	Checkpoint Kinase 2
HBOC	Hereditary breast and ovarian cancer [syndrome]
IRM	Imagerie par résonance magnétique
MRI	Magnetic resonance imaging
PALB2	Partner and localizer of BRCA2
TP53	Tumor protein 53
SNPs	Single-nucleotide polymorphisms
VUS	Variant of uncertain significance

Sigles – Concepts et méthodes

ANOVA	Analysis of variance
ANCOVA	Analysis of covariance
CVC	Chaîne de valeur de la connaissance
DM	Dossiers médicaux
Dx	Diagnostique
FsQCA	fuzzy-set qualitative comparative analysis
GEE	Generalized estimating equations
HF	Histoire familiale
MPR	Modèles de prédiction du risque
RATs	Risk assessment tools

RPMs	Risk prediction models
RC	Risk communication
RP	Risk prediction
RPa	Risk prediction - assessment
RPo	Risk prediction - ordering
RPr	Risk prediction - referrals

Sigles – Acteurs

CG	Conseillers en génétique
FMs	Family physicians
GCS	Genetic counselors
GPs	General practitioners
HPs	Healthcare professionals
PCPs	Primary care providers

Acronymes

BOADICEA	Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm
PERSPECTIVE	Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer

« À la mémoire de mon père.
Pour sa curiosité et sa persévérance que j'ai toujours admirées
et son indéfectible soutien dans tous mes projets. »

« Le temps n'est pas quelque chose que l'on a,
mais quelque chose que l'on prend. »
Auteur·e inconnu·e, mais si souvent répétée par ma mère.

Remerciements

Nombreuses sont les personnes qui ont croisé ma route pendant mes études universitaires. Nul doute pour moi que l'ensemble d'entre elles ont contribué à mon parcours et à mon développement personnel et professionnel. Il y a celles qui m'ont enseigné et transmis leur savoir, initiée à la recherche ou à l'évaluation, permis de m'ouvrir à des concepts et méthodes les plus intéressants les uns que les autres, conseillée dans la poursuite de mes travaux ou encore, aidée matériellement ou financièrement. Il y a celles qui m'ont offert des opportunités, qui m'ont confrontée et évaluée, confortée et félicitée. Il y a celles qui m'ont épaulée à travers les étapes de mon parcours ou simplement écoutée. Il y a aussi celles qui m'ont permis de m'évader spontanément, l'instant d'un court moment, ou plus longuement, quand c'était nécessaire. À toutes ces personnes, un énorme merci. Grâce à vous, cher·es ami·es, collègues et professeur·es, je suis parvenue à cette nouvelle étape qui est certes la fin d'un parcours, mais surtout l'amorce d'un renouveau professionnel et personnel.

J'offre à mon directeur de recherche, Nabil Amara, des remerciements sincères; lui avec qui je collabore étroitement depuis plus 10 ans, qui a cru en moi, qui m'a poussée à accomplir ce projet, qui m'a accompagnée et conseillée professionnellement, avant et pendant tout mon parcours doctoral. Lui qui a toujours été présent dans les bons et moins bons moments. Merci Nabil : je te suis reconnaissante pour ton implication dans mon parcours, tes encouragements et ton aide. J'admire ta détermination et la passion que tu entretiens pour la recherche et l'enseignement aux étudiant·es. De même, je remercie spécialement le professeur Jacques Simard, mon codirecteur, qui m'a conseillée et encouragée depuis mes tout débuts dans ses équipes de recherche jusqu'à aujourd'hui. Un chercheur dont je reconnais et admire le succès et sa capacité à rallier des chercheurs de tous horizons sur des projets porteurs et novateurs. Merci Jacques pour ta confiance.

Enfin, à ma famille, merci pour votre patience et vos encouragements. Il est évident que sans votre support et votre compréhension, je ne serais pas là aujourd'hui. Un grand merci à mon amoureux : ton écoute et ton support sont précieux pour moi. Et merci tout particulièrement à mes parents, eux qui m'ont poussée à entreprendre des études universitaires, accompagnée dans mes projets personnels et professionnels et montré que le travail, le courage et la persévérance sont non seulement des sources de gratifications personnelles, mais également des ingrédients nécessaires au dépassement de soi. Je vous ai toujours admirés, vous m'avez toujours inspirée. Merci d'avoir été et d'être encore des modèles exemplaires!

Johyane

Avant-propos

Après avoir situé le contexte dans lequel cette recherche prend place, présenté la problématique et énoncé l'objectif général de la recherche (Introduction), un premier chapitre fait état des connaissances sur le conseil génétique pour le cancer du sein, du point de vue des professionnel·les de la santé (Chapitre I). Deux articles, l'un qualitatif et l'autre quali-quantitatif, constituent respectivement le volet empirique de cette thèse. Le premier explore l'acceptabilité, par les professionnel·les de la santé, de la mise en place d'une stratification du risque pour le cancer du sein au Québec (Chapitre II). Le second traite des conditions nécessaires et suffisantes à l'utilisation des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein par les professionnel·les de la santé du Canada, un outil essentiel pour stratifier le risque de cancer du sein des femmes (Chapitre III). En conclusion, l'atteinte des objectifs de recherche, les contributions et les limites de la recherche sont discutées.

ARTICLE 1

Le premier article de cette thèse est présenté au chapitre II. C'est un article qualitatif portant sur l'acceptabilité de l'implantation d'une stratégie de stratification du risque au niveau populationnel au Québec par les professionnel·les de la santé, une stratégie novatrice, d'intérêt pour les décideurs publics, qui n'est pas encore implantée au Canada, ni ailleurs dans le monde. L'article capitalise sur des données collectées dans le cadre du projet [PERSPECTIVE](#) et permet d'exploiter l'ensemble du cadre théorique présenté au chapitre I. Il met en lumière les principaux enjeux relatifs au développement et à la mise en œuvre d'une telle approche sur la base des perceptions et opinions de divers·es professionnel·les de la santé impliqués dans la prévention et le traitement du cancer du sein. Voici les renseignements généraux sur ce premier article :

Titre : Toward a Population-Based Breast Cancer Risk Stratification Approach? The Needs and Concerns of Healthcare Providers

Auteur·es : Blouin-Bougie J, Amara N & Simard J.

Blouin-Bougie, Jolyane
M. Sc., Candidate au doctorat à la Faculté des Sciences de l'administration
Université Laval, Québec, Canada
Département de management
2325, rue de la Terrasse, PAP 1639
Université Laval, Québec (QC), Canada, G1V 0A6
Jolyane.blouin-bougie@fsa.ulaval.ca

Amara, Nabil
Professeur titulaire à la Faculté des Sciences de l'administration
Université Laval, Québec, Canada
Département de management
2325, rue de la Terrasse, PAP 1519
Université Laval, Québec (QC), Canada, G1V 0A6
Nabil.amara@fsa.ulaval.ca

Simard, Jacques
Professeur titulaire et Vice-doyen à la recherche et aux études supérieures à la Faculté de médecine
Chaire de recherche du Canada en oncogénétique
Département de médecine moléculaire
Université Laval, Québec, Canada
Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval
2705, boulevard Laurier, R4-4787
Québec (QC), Canada, G1K 7P4
Jacques.Simard@crchul.ulaval.ca

Journal: La revue sélectionnée est [JPM](#), une revue en accès libre éditée par MDPI. Elle a un facteur d'impact de 4.945.

Statut: L'article a été soumis le 3 mai 2021, accepté le 5 juin 2021 et publié le 10 juin 2021 dans un numéro spécial intitulé *Personalized Approaches for the Prevention and Treatment of Breast Cancer* (ISSN 2075-4426) de l'éditeur invité Hermann Nabi, professeur à l'Université Laval au Département de médecine sociale et préventive de l'Université Laval.

Version de l'article: La version publiée de l'article est incluse dans cette thèse.: <https://doi.org/10.3390/jpm11060540>. L'article a été publié sous une licence *Creative Commons Attribution 4.0 International* ([CC BY 4.0](#)); elle permet de partager et adapter son contenu à un autre moyen de diffusion.

Contributions des auteurs: JBB, NA et JS ont participé à la création du questionnaire. JBB a effectué le recrutement, la collecte de données, l'analyse, puis rédigé le manuscrit. NA et JS ont fourni des commentaires et modifications avant la soumission de ce dernier.

Accord des coauteurs: L'accord des coauteurs a été officialisé en avril 2022 par la signature du formulaire FES-100 de la Faculté des études supérieures et postdoctorales.

ARTICLE 2

Le second article est présenté au CHAPITRE III. C'est un article quali-quantitatif qui aborde l'adoption des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein par les professionnel·les de la santé du Canada. C'est l'un des principaux enjeux énoncés par les professionnel·les de la santé interrogé·es pour l'article précédent. Il met en lumière les conditions nécessaires et suffisantes à l'adoption de ces modèles et leur utilisation en pratique clinique. Ces algorithmes informatiques sont actuellement utilisés par une poignée de spécialistes dans le but de soutenir l'évaluation du risque de cancer du sein et les recommandations en

matière de prévention du cancer du sein. Toutefois, dans la mesure où les services préventifs pour le cancer du sein prendraient le virage de la médecine personnalisée, comme dans le cas de la mise en place d'une approche de stratification du risque, ces outils pourraient devenir des incontournables pour que les professionnel·les de la santé soient à même de traiter toutes les informations nécessaires aux calculs du risque de cancer du sein. Cet article capitalise sur des données de sondage collectées dans le cadre du volet 4 de l'Équipe des IRSC sur les risques familiaux de cancer du sein. Voici les renseignements généraux sur ce second article :

Titre : Breast cancer risk prediction algorithms' adoption by Canadian providers - An in-depth qualitative comparative analysis

Auteur·es : Blouin-Bougie J & Amara N

Journal : L'article a été accepté et présenté à la conférence *Academy of Innovation, Entrepreneurship, and Knowledge (ACIEK)* 2022, puis soumis à *Journal of Business Research (JBR)*. Ce journal est édité par Elsevier et a un facteur d'impact de 7.55.

Statut : L'article a été soumis le 16 juin 2022 en vue d'une publication dans un numéro spécial de [JBR](#) associé à l'[ACIEK](#) intitulé *Research methods in business for innovation, entrepreneurship and knowledge topic*. Il est actuellement en révision. Une nouvelle version sera soumise prochainement en réponse aux commentaires des évaluateur·es. .

Version de l'article : La première version de cet article est présentée dans cette thèse.

Contributions : JBB & NA et JS ont participé à la création du questionnaire et la collecte de données. JBB a fait les analyses avec le support de NA. JBB a rédigé le manuscrit. NA a fourni des commentaires et modifications avant la soumission de ce dernier.

Accord du coauteur : L'accord du coauteur a été officialisé en avril 2022 par la signature du formulaire FES-100 de la Faculté des études supérieures et postdoctorales.

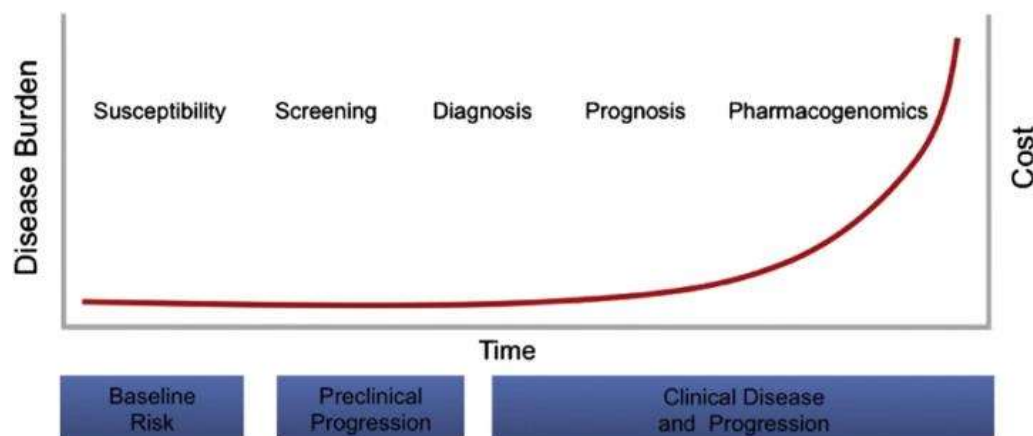
INTRODUCTION

Le secteur de la santé a amorcé une transformation importante en se dirigeant vers la médecine personnalisée, un terreau particulièrement fertile en innovations. Depuis l'élucidation de la séquence du génome humain, une énorme quantité de nouvelles informations à propos des variations génétiques individuelles sont effectivement disponibles (Ginsburg and Willard 2009, Diamandis, White et al. 2010, Lightbody, Haberland et al. 2019). Avec ces informations combinées à l'évolution des biotechnologies, des techniques d'analyses de données massives et de séquençage génomique, il sera (est) dorénavant possible de les exploiter au profit de la santé des populations et des individus pour améliorer les soins, préciser les interventions de santé ou individualiser l'expérience de soins et les services offerts. Plusieurs appellent cela la «promesse de la médecine personnalisée» (Khoury, Clauser et al. 2011, Lightbody, Haberland et al. 2019, Naqvi, Jaffar et al. 2020).

Selon plusieurs experts, la médecine personnalisée révolutionnera complètement les approches traditionnelles de soins et de services de santé, car elle remet en cause le système actuel dit *one-size-fits-all* (Suwinski, Ong et al. 2019) principalement axé sur la cure des maladies et l'apaisement des symptômes. La médecine personnalisée jouit de multiples vocables (Nimmegern, Benediktsson et al. 2017, Fröhlich, Balling et al. 2018) (ex., médecine individualisée, soins de santé personnalisés, médecine stratifiée, médecine génomique, médecine de précision); cependant, tous renvoient à l'utilisation des informations génétiques ou génomiques dans les soins et services de santé courants. En effet, elle veut intégrer les découvertes issues de sciences fondamentales appelées *omics sciences*, dans la pratique clinique, afin d'optimiser les soins et services de santé. Celles-ci correspondent aux domaines de la génétique, la transcriptomique, la protéomique, la génomique et la métabolomique (Nature Biotechnology 2011, Lightbody, Haberland et al. 2019).

Bien qu'il existe des disparités terminologiques et philosophiques quant à ses finalités ou son caractère novateur (Giroux 2020), les bénéfices anticipés de la médecine personnalisée se situent tout au long du continuum de soins, de la prévention à la protection et la surveillance, en passant par le diagnostic, le pronostic, le traitement, le suivi et la gestion des maladies. Dans ce continuum, plus les interventions seraient effectuées en amont de la maladie, plus elles seraient coût-efficaces (Figure 1) (Ginsburg and Willard 2009).

Figure 1. “Potential benefits of personalized medicine along the continuum of a chronic disease progression”



Source: Ginsburg & Willard (2009): Fig 1. Diagram of the course of a chronic disease over time (red curve), illustrating the opportunities (over time) to use various molecular and clinical tools to refine risk of developing disease as well as screening, diagnosis, prognosis, and therapeutic selection; p. 281

Une définition permet tout de même de rallier plusieurs des éléments qui font l’objet du débat relativement à cette innovation. Selon le Dr Lee Hood, la médecine personnalisée est la médecine des 4P :

“P4 medicine stands for medicine that is predictive, preventive, personalized and participatory, but the basic idea is that P4 medicine looks at medicine from an informational point of view” (Nature Biotechnology 2011: p. 191)

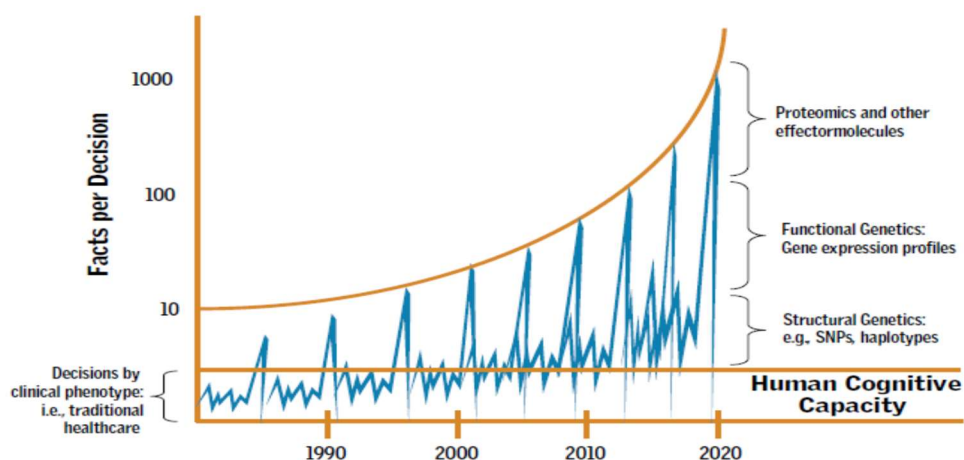
Dernièrement, une composante populationnelle s’est ajoutée à cette définition pour former ce qu’on peut maintenant nommer la médecine des 5P (Naqvi, Jaffar et al. 2020). C’est dans cette perspective qu’est ici entendue la médecine personnalisée.

La question de la gestion informationnelle est un enjeu majeur dans le développement de la médecine personnalisée. Déjà, certain·es soulignent que les promesses de la médecine personnalisée tardent à se concrétiser. Plusieurs croyaient à une révolution radicale du champ de la médecine avec l’arrivée de la médecine personnalisée, mais force est de constater que la transformation sera davantage de nature incrémentale, étant donné l’importance des défis à surmonter (Fröhlich, Balling et al. 2018, Iriart 2019, Tarkkala, Helen et al. 2019). Sans être l’unique responsable du ralentissement de l’implantation de la médecine personnalisée, l’enjeu du transfert de connaissances entre la recherche fondamentale et la pratique est parmi les plus importants freins identifiés, frein qui, d’ailleurs, prend une place centrale au niveau de la recherche scientifique en général.

De nombreux·ses chercheur·es soulignent l’importance d’augmenter les actions et les interventions supportant le transfert des évidences issues des *omics sciences* en solutions actionnables pour les milieux cliniques. Pour réaliser « la promesse de la médecine personnalisée », l’accroissement en nombre et en complexité des

connaissances issues des *omics sciences* doit être adéquatement planifié et efficacement géré. Au cours des dernières années, la quantité de données, d'informations et de connaissances développées est telle qu'elle dépasse déjà largement les capacités cognitives humaines (Health Leaders Media - a division of HCPPro Inc. In collaboration with Price Water House Cooper 2010) (Figure 2).

Figure 2. “Molecular Medicine Drives the need for Patient-Specific Decision Support Assistance”



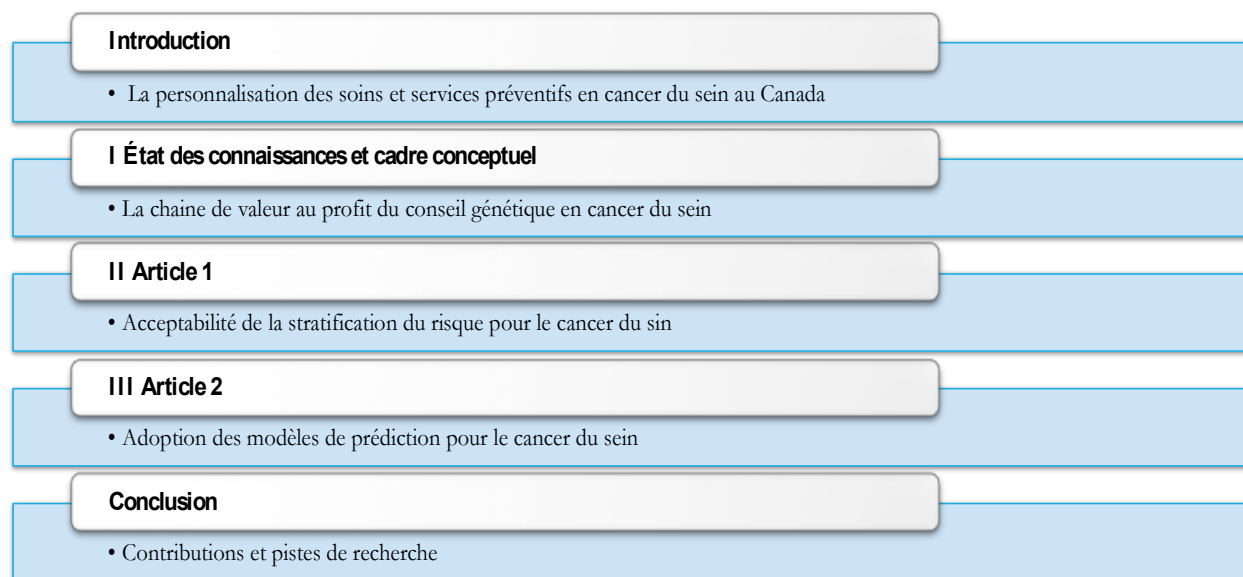
Source: Vanderbilt University Medical Center in Health Leaders Media - a division of HCPPro Inc., in collaboration with Price Water House Cooper. *The Impact of Personalized Medicine Today* 2010. p. 30. Available from: www.healthleadersmedia.com/breakthroughs

De nouvelles découvertes génomiques favorisant une meilleure compréhension des maladies sont rapportées tous les jours, et le nombre de tests génétiques a plus que quadruplé au cours des dernières années grâce aux avancées dans le domaine des biotechnologies. À titre d'exemple, alors que des tests génétiques étaient disponibles, dans les centres de recherche académiques principalement, pour environ 450 conditions médicales à la fin des années 1990 (Kaufert 2000), ils sont devenus accessibles aux professionnel·les de la santé pour plus de 2 000 problématiques de santé au début des années 2000 (Khoury, Coates et al. 2012). De plus, des tests génétiques sont aujourd'hui directement accessibles aux consommateurs. Plusieurs firmes et laboratoires offrent une panoplie de tests génétiques au grand public.

Pour aborder ce sujet, le cas du cancer du sein au Canada a été retenu. Les raisons qui motivent ce choix sont exposées dans les paragraphes suivants, lesquels détaillent la problématique de recherche et présentent les objectifs de recherche. Ensuite, un premier chapitre expose un état des connaissances et présente un cadre conceptuel intégrateur sous forme de chaîne de valeur sur le conseil génétique en cancer du sein, du point de vue de l'ensemble des professionnel·les de la santé impliqué·es dans ce processus. Ce dernier est utilisé dans le cadre d'une étude présentée au Chapitre II. C'est un article empirique qualitatif explorant les opinions et perceptions des professionnel·les de la santé vis-à-vis l'acceptabilité de l'implantation d'une stratégie de

stratification du risque pour le cancer du sein au Québec. Le chapitre III présente un article empirique qualitatif portant sur l'adoption des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein, outils informatiques soutenant les professionnel·les de la santé dans l'évaluation du risque et, surtout, considérés essentiels pour le virage vers la personnalisation des services préventifs en cancer du sein. Enfin, une section permet de mettre en lumière les principales conclusions et contributions issues de ces recherches. L'organisation de la thèse est présentée à la figure 3.

Figure 3. Organisation du corps de la thèse



LUTTE AU CANCER DU SEIN AU CANADA

DÉFINITION

Le cancer du sein s'explique par la présence et la prolifération de cellules causant des tumeurs et le dysfonctionnement des organes. Il existe divers types de cancer du sein, lesquels sont principalement caractérisés par la localisation des cellules cancéreuses, le grade (malignité du cancer), le stade (taille et état de propagation) et ses caractéristiques moléculaires. Les plus fréquents sont le carcinome canalaire (cellules cancéreuses dans les canaux lactifères) et le carcinome lobulaire (cellules cancéreuses dans les glandes mammaires produisant le lait) (Fondation cancer du sein du Québec 2021).

ÉPIDÉMIOLOGIE

Le cancer du sein est le plus fréquent des cancers chez les femmes dans le monde; le Canada n'y fait pas exception (International Agency for Research on Cancer - World Health Organization 2020). C'est également la seconde cause de mortalité la plus commune chez les femmes atteintes de cancer dans l'ensemble des pays de l'OCDE (Organisation de Coopération et de Développement Économique 2019).

De façon générale, il est reconnu qu'une femme canadienne sur 8 sera atteinte du cancer du sein au cours de sa vie; de ces dernières, 1 sur 34 en décèdera. Concrètement, les plus récents estimés disponibles prévoient 27 700 nouveaux cas de cancer du sein au Canada et 5 400 décès y étant directement associés. C'est 25 % de tous les cas de cancer et 13 % des décès liés aux cancers au pays; c'est, chaque jour, 76 Canadiennes diagnostiquées avec le cancer du sein et 15 décès liés au cancer du sein. Les hommes présentent aussi un risque de développer un cancer du sein, mais il est nettement inférieur à celui des femmes.

Les taux de survie au cancer du sein sont généralement élevés, mais fluctuent selon le stade de la maladie. En moyenne, la survie nette est de 88 % après 5 ans chez les femmes atteintes de cancer du sein. Ceci est notamment dû aux connaissances toujours grandissantes relatives à l'étiologie et aux facteurs de risque du cancer du sein, aux méthodes de dépistage ou de détection précoce et à l'amélioration des traitements (Canadian Cancer Society 2021).

FARDEAUX DE LA MALADIE

Malgré ces avancées, le cancer du sein a toujours d'importantes répercussions. D'ailleurs, elles vont bien au-delà des conséquences indéniables de la maladie sur la santé physique et la qualité de vie des femmes. Plusieurs acteur·es sociaux·ales en subissent les contrecoups, lesquels varient selon la gravité du cancer (stades) : les conjoint·es, les membres de la famille et les ami·es, les employeur·es et, plus largement, le système de santé et la société (Wodchis, Arthurs et al. 2016, Fekih-Romdhane, Henchiri et al. 2019). Les contrecoups touchent différentes sphères de la vie et génèrent des coûts directs et indirects absorbés par l'ensemble de ces acteur·es.

Pour les femmes vivant avec le cancer du sein, leurs conjoint·es et leur entourage immédiat, les conséquences sociales et humaines sont lourdes. En plus des effets secondaires des traitements, plusieurs femmes ressentent de l'anxiété, de l'isolement ou vivent des problèmes liés à leur sexualité (Fondation cancer du sein du Québec 2018). Les proches, outre le soutien émotionnel et la prise en charge des obligations courantes (ex., travail, cuisine, ménage), se voient souvent sollicité·es pour offrir une assistance pratique dans le projet thérapeutique, car les soins se prodiguent de plus en plus à domicile. Le rôle des conjoint·es serait, par ailleurs, essentiel dans la prise en charge de la maladie, tellement qu'ils·elles connaîtraient un niveau de détresse psychologique similaire ou même supérieur à celui de leur partenaire (Fekih-Romdhane, Henchiri et al. 2019). Les répercussions

économiques sont aussi non négligeables : l'utilisation des économies familiales pour pallier aux coûts des traitements, l'endettement, les absences au travail ou les pertes de capacités physiques en sont quelques exemples. Au Canada, les prestations d'assurance-emploi permettent un congé de 15 semaines, alors que la période recommandée est en moyenne de 52 semaines pour les femmes touchées par un cancer du sein. Le stress financier qu'impose et qui s'ajoute à la maladie est grand (Fondation cancer du sein du Québec 2018).

Pour le système de santé et la société, le traitement du cancer du sein a également des conséquences socio-économiques importantes. Il implique de nombreuses visites médicales, des médicaments et des chirurgies dispendieuses. Une étude de cohorte rétrospective réalisée en Ontario auprès de femmes ayant reçu un diagnostic de cancer a permis d'identifier dix grandes trajectoires de soins en fonction de l'intensité de l'utilisation des services de santé. La trajectoire la plus fréquente et la moins coûteuse (c.-à-d., faible utilisation des services avant le diagnostic, survie à la maladie, faible utilisation des services après le traitement) demande en moyenne 196 mois de traitement, et des visites médicales mensuelles auprès de divers types de de la santé (ex., médecins de famille, oncologues, chirurgien·nes). Le coût estimé de cette trajectoire est 57 118 \$ (1 292 \$ avant le diagnostic, 54 385 \$ pendant la maladie et 1 441 \$ à la suite de la maladie) pour chaque épisode de cancer. Le cancer du sein n'est pas nécessairement le plus coûteux de tous les cancers, mais dû à son incidence, il entraîne des dépenses non négligeables au niveau sociétal (Wodchis, Arthurs et al. 2016).

FACTEURS DE RISQUE

Plusieurs facteurs concourent au développement du cancer du sein ou encore revêtent un caractère protecteur; certains sont dits traditionnels, d'autres nouveaux ou encore toujours controversés. Cependant, il est possible de les classer selon leur caractère modifiable (Figure 4). Les premiers renvoient surtout aux habitudes et au style de vie (ex., consommation d'alcool, inactivité physique, indice de masse corporelle, allaitement) ou à l'environnement (ex., exposition à des substances chimiques). Les facteurs de risque non modifiables concernent, pour la plupart, les aspects personnels et hormonaux (ex., ethnicité, sexe, âge, ménarche et ménopause, densité mammaire, maladies du sein, nulliparité), mais aussi les aspects familiaux et héréditaires (ex., présence de cancer chez les membres de la famille, dont l'âge au diagnostic, ou de mutations génétiques) (Vogel 2018, Momenimovahed and Salehiniya 2019, Fondation cancer du sein du Québec 2021).

Les risques associés à ces facteurs sont variables. Ceux conférant un risque plus important sont notamment l'âge, la densité mammaire, l'histoire familiale, les mutations génétiques : tous des facteurs non modifiables. Bien que la majorité des cancers du sein (60 à 70 %) seraient de nature sporadique, 20 à 30 % seraient liés à une histoire familiale de cancer du sein et 5 à 10 % des cancers du sein seraient liés à une mutation génétique connue

Figure 4. Différents types de facteurs de risque du cancer du sein



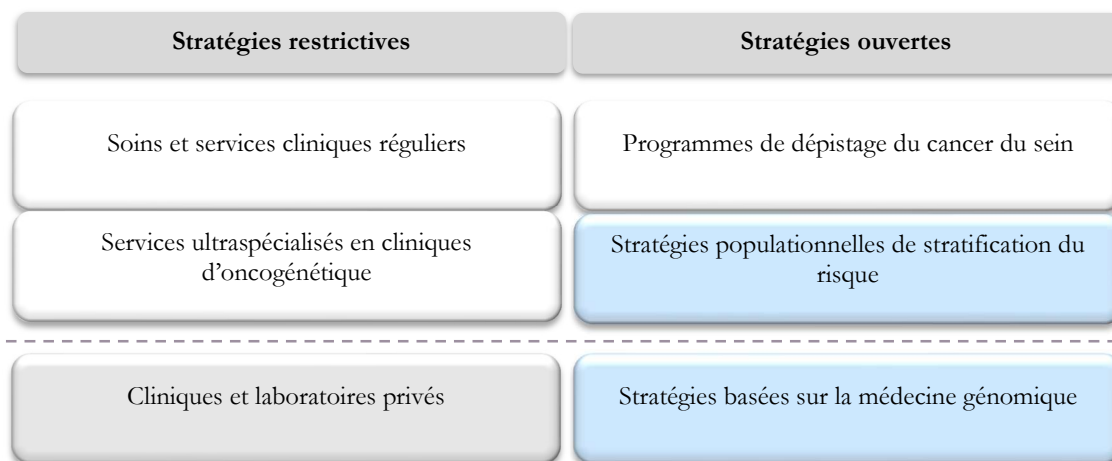
(Programme québécois de dépistage du cancer du sein - Région de la Capitale-Nationale 2020). Plusieurs gènes de susceptibilité génétique, depuis la découverte de [BRCA1](#) et [BRCA2](#) il y a plus de 25 ans, sont maintenant reconnus comme facteur de prédisposition au cancer du sein. Certains confèrent un risque élevé (ex., [BRCA1](#), [BRCA2](#), [TP53](#)), d'autres un risque modéré (ex., [CHEK2](#), [ATM](#)) ou faible (ex., polymorphismes ([SNPs](#))) (Easton, Pharoah et al. 2015, Evans and Howell 2015, Michailidou, Lindström et al. 2017). Par exemple, les femmes porteuses d'une mutation sur [BRCA1](#) ou [BRCA2](#) peuvent voir leur chance de développer un cancer du sein atteindre plus de 80 % d'ici leur 70e anniversaire (Vogel 2018). Agir sur ces facteurs de risque avant l'apparition de la maladie est le propre de l'approche préventive en cancer du sein.

SOINS ET SERVICES PRÉVENTIFS CANADIENS EN CANCER DU SEIN

Deux principales stratégies sont utilisées au Canada pour prévenir l'apparition et détecter le cancer de sein chez les femmes de façon précoce. La première concerne les programmes de santé publique de dépistage du cancer du sein par mammographie ciblant les femmes de la population générale de 50 à 74 ans. La seconde regroupe les services cliniques réguliers et d'oncogénétique offerts aux femmes identifiées à risque élevé ou accru de cancer du sein comparativement à la population générale. Chacune de ces stratégies comporte des limites et c'est pour cela qu'il est envisagé, au Canada et ailleurs dans le monde (Government of Canada 2014, Evans and Howell 2015, Foulkes, Knoppers et al. 2016), de mettre en place des stratégies de stratification du risque. La stratification du risque combine des éléments de l'une et l'autre des approches actuelles et vise à associer des moyens de gestion du risque adaptés à différentes strates (ou niveaux) de risque (faible, modéré ou élevé). Elles sont vues par plusieurs comme un des moyens permettant de se rapprocher de la médecine personnalisée (Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020). Plusieurs variantes sont proposées; cependant,

elles peuvent être classifiées en deux grandes catégories: ouvertes (populationnelles) ou restrictives (cliniques) (Foulkes, Knoppers et al. 2016, Moorthie, Burton et al. 2020). La Figure 5 illustre les principales stratégies de prévention du cancer du sein actuellement utilisées dans le système de santé, ainsi que celles en développement.

Figure 5. Principales stratégies de prévention du cancer du sein



*Les principales stratégies discutées et pertinentes dans le cadre de cette recherche sont celles au-dessus du pointillé. Les stratégies utilisées actuellement sont en blanc; celles en développement sont en bleu.

SERVICES OFFERTS

Les soins et services préventifs en cancer du sein sont offerts par l'entremise de différents professionnels de la santé et impliquent un possible passage des femmes de la première ligne (de services de proximité ou d'un programme de dépistage) à la troisième ligne (soins et services cliniques à accès restreint ultraspécialisés).

Les dernières recommandations du Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs ([GECSSP](#)) pour les femmes de la population générale âgées de 40 à 74 ans sont basées aujourd'hui sur la prise de décision partagée et éclairée; elles sont ainsi conditionnelles à la valeur qu'accorde une femme aux bénéfices et aux préjudices associés aux moyens de gestion du risque disponibles (Klarenbach, Sims-Jones et al. 2018). Selon ce qui précède, le dépistage par mammographie aux 2 ou 3 ans est recommandé pour les femmes de 50 à 74 ans seulement. L'utilisation d'autres technologies, comme la tomosynthèse, la résonance magnétique, l'échographie, ou encore d'autres techniques, comme l'examen clinique ou l'auto-examen des seins, ne sont pas recommandées pour dépister un cancer du sein. Ces recommandations sont par ailleurs appuyées par la Société canadienne du Cancer, le Collège des médecins de famille du Canada ([CMFC](#)) et l'Association des infirmières et infirmiers praticiens du Canada ([AIIPC](#)) (Groupe d'études canadien sur les soins de santé préventifs 2019).

Ceci se reflète dans les services offerts aux femmes au Canada, notamment via les programmes de dépistage de cancer du sein par mammographie. La mammographie est une technique d'imagerie radiologique qui permet

de détecter la présence d'une tumeur bénigne ou maligne dans le sein. Dans une perspective de santé publique, la mammographie est utilisée pour surveiller les changements dans les tissus mammaires et dépister la présence d'une tumeur à un stade précoce chez les femmes asymptomatiques (Canadian Cancer Society 2021). Aujourd'hui, outre le Nunavut, l'ensemble des provinces et territoires du Canada possèdent un programme de dépistage organisé dont l'éligibilité repose sur deux grands critères : l'âge et le sexe. La plupart des programmes de dépistage canadiens invitent, par lettre, les femmes de 50 à 69 ans à subir une mammographie tous les deux ans (Canadian Partnership Against Cancer 2018). Les femmes de 40 à 49 ans doivent discuter avec leur médecin pour avoir accès à la mammographie de dépistage, hors programme.

Ces programmes de dépistage, dans leur forme actuelle, font l'objet de plusieurs critiques. Il existe plusieurs enjeux vis-à-vis du choix de la technique d'imagerie et des critères d'éligibilité à ces programmes, mais aussi de l'efficacité et de la pertinence de ces derniers.

1. Une des critiques importantes de ces programmes repose sur le fait qu'ils ne tiennent pas compte du niveau des risques des femmes, qu'ils emploient une approche *one-size-fits-all*. Comme noté plus haut, d'autres facteurs de risque que le sexe et l'âge sont liés au développement du cancer du sein. Prendre en compte l'ensemble des facteurs de risque du cancer du sein permettrait pourtant d'augmenter les bénéfices et de réduire les conséquences négatives liées aux stratégies actuelles de dépistage de cancer du sein (Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020).
2. La valeur ajoutée de ces programmes a été également remise en cause dans plusieurs études. Notamment, une publication qui a eu un fort impact est celle des Danois Gøtzsche and Jørgensen (2013), publiée sous la bannière du groupe [Cochrane Breast Cancer](#), portant sur les effets de la mammographie de dépistage sur la mortalité et la morbidité. Leurs résultats démontraient que les meilleures études randomisées évaluées ne rapportaient aucun effet du dépistage par mammographie sur la mortalité par cancer du sein, après un suivi de 10 ans et plus. Bien que la mammographie soit toujours recommandée, les enjeux liés aux surdiagnostics et surtraitements engendrés par la mammographie font partie des raisons pour lesquelles la prise de décision partagée est maintenant promue quant à la participation des femmes aux programmes de dépistage. Elles doivent être conscientes des risques de faux-positifs, d'avoir à subir des examens complémentaires qui créent potentiellement de l'anxiété, ou même de recevoir des traitements inutiles qui affecteront leur vie. La majorité des organisations œuvrant dans la lutte au cancer du sein ont maintenant des outils ou fournissent de l'information sur les risques et bénéfices de la mammographie pour aider les femmes (et supporter les professionnel·les de la santé qui accompagnent les femmes) à prendre une décision éclairée en la matière, dépendant de leur groupe d'âge ou de leur situation (ex., Breast Cancer Research Foundation 2015, Groupe d'études canadien sur les soins de santé préventifs 2019, Canadian Cancer Society 2021, Fondation cancer du sein du Québec 2021).

3. Certain·es auteur·es ont avancé la possibilité de remplacer la mammographie par d'autres technologies, la tomosynthèse étant parmi les plus intéressantes. Les études actuelles ne permettent toutefois pas de conclure à sa supériorité ou à la pertinence de remplacer la mammographie ou encore de la combiner à une autre technique (Alakhras, Bourne et al. 2013, Miller, Bonafede et al. 2017, Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS) 2019).

Les recommandations du [GECSSP](#) ne concernent toutefois pas les femmes à risque accru de cancer du sein, c'est-à-dire celles avec une histoire personnelle de cancer, une histoire familiale ou une mutation génétique (suspectée) associée au cancer du sein. Outre deux provinces canadiennes (Ontario et Colombie-Britannique) ayant maintenant des services de santé publique pour les femmes à haut risque de cancer du sein, la plupart de ces femmes doivent cheminer dans le système de santé jusqu'aux cliniques d'oncogénétique où elles seront prises en charge par des conseiller·es en génétique et des généticien·nes. Ces services permettent aux femmes, *a priori* à haut risque de cancer du sein, d'obtenir une estimation de leur risque de développer la maladie au cours des prochaines années à l'aide de tests de susceptibilité génétique visant à identifier la présence de mutations génétiques. Selon les résultats, les femmes peuvent choisir, à l'aide du support et de l'information fournis par les professionnel·les de la santé, un moyen de gestion du risque efficace, adapté à leur niveau de risque (ex., changement des habitudes de vie, mammographie, résonance magnétique, chimioprévention, mastectomie prophylactique, salpingio-oophorectomie) et concordant avec leurs besoins et leur situation personnelle (Blouin-Bougie, Amara et al. 2018).

L'accès à ces cliniques est cependant particulièrement restreint, étant donné les critères d'éligibilité ou de référence : seules les femmes atteintes de cancer du sein, avec une histoire personnelle et familiale de cancer du sein ou ayant un·e proche parent·e porteur d'une mutation génétique, ont généralement accès à ces services (Narod 2010, Foulkes, Knoppers et al. 2016, Pashayan, Antoniou et al. 2020). De plus, les professionnel·les offrant ces services sont peu nombreux·ses. Approximativement 330 conseiller·es en génétique accrédité·es sont répartis dans 74 cliniques de génétique au Canada; cependant, ces dernières n'offrent pas toutes des services relatifs aux problématiques de cancers héréditaires et familiaux et certaines sont privées (Canadian Association of Genetic Counsellors 2021). Les médecins généticiens sont encore plus rares. En 2018, le Canada en comptait 109 au total, la plupart travaillant dans les provinces de l'Ontario et du Québec (Association Médicale Canadienne 2019).

Enfin, ce mode d'organisation est reconnu pour être laborieux et coûteux; il ne permettrait l'identification et l'évaluation que de 50 % des femmes qui seraient éligibles à obtenir des services de conseil génétique (Foulkes, Knoppers et al. 2016). Par exemple, les femmes avec une prédisposition génétique significative au cancer du sein, mais avec une histoire familiale inconnue ou non répertoriée, se retrouvent parmi ces cas non identifiés qui ne peuvent bénéficier de soins et services préventifs (Brooks, Nabi et al. 2021).

SERVICES EN DÉVELOPPEMENT

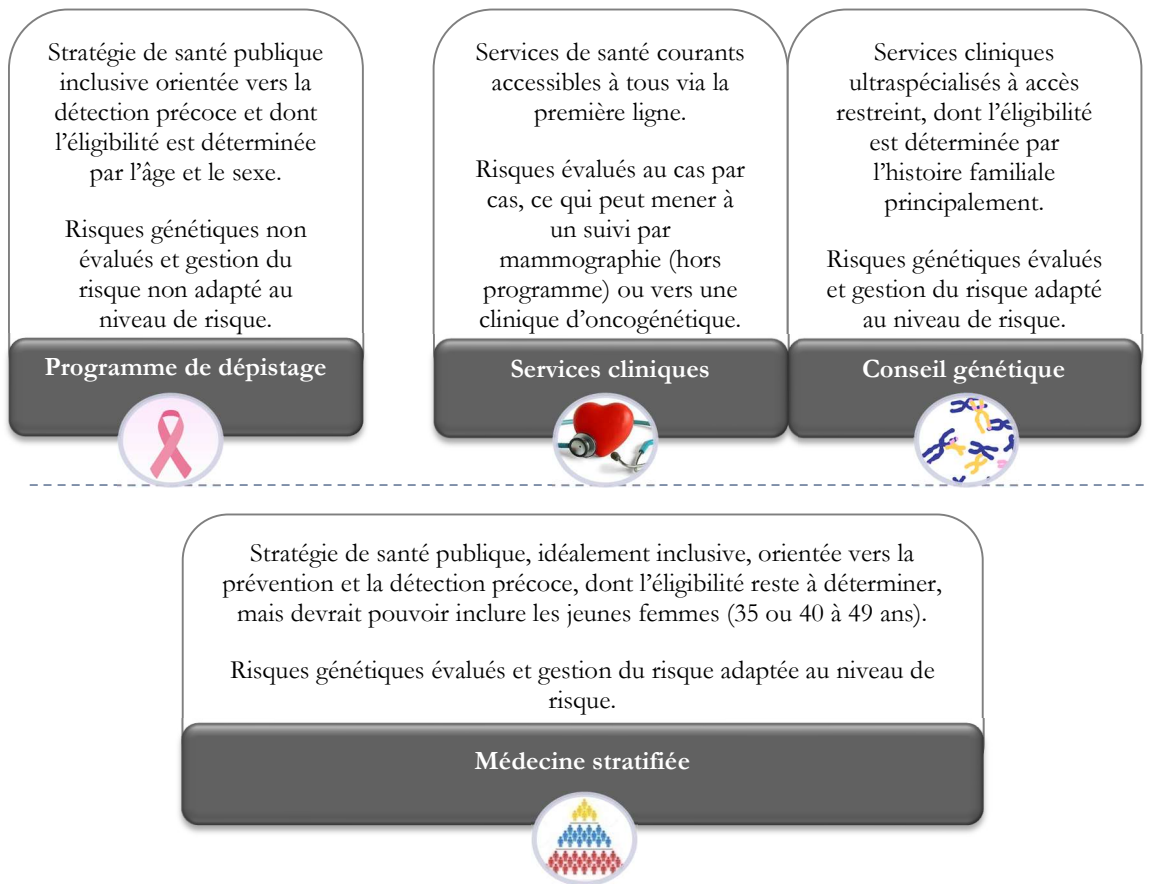
Diverses approches, variables en termes de faisabilité, d'efficacité ou d'utilité potentielle, sont envisageables pour évaluer les risques génétiques de cancer du sein au niveau populationnel : dépister certains groupes ethniques en particulier (ex., Juifs ashkénaze), dépister seulement le plus étudié des gènes ou groupes de gènes impliqués dans le développement du cancer du sein, utiliser des panels de gènes connus pour être associés au développement du cancer dans certains sous-groupes de la population, séquencer le génome ou des sous-groupes de gènes de susceptibilité au cancer, etc. (Foulkes, Knoppers et al. 2016).

La plus discutée des approches est cependant celle de la stratification du risque qui implique l'emploi d'un score de risque polygénique, calculé sur la base de plusieurs polymorphismes associés au développement du cancer du sein, en combinaison avec les autres facteurs de risque connus. Ceci permettrait d'estimer le risque individuel de développer cette pathologie et conséquemment, d'offrir des interventions adaptées aux niveaux de risque des femmes (Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020). Cette approche permettrait également d'identifier davantage de femmes à risque élevé, modéré ou faible de cancer du sein, et d'inclure plus de femmes, notamment les jeunes femmes actuellement exclues des programmes de dépistage (Foulkes, Knoppers et al. 2016, Brooks, Nabi et al. 2021). Encore, de récentes études de cohortes (hypothétiques) ou utilisant des modèles de simulations ont suggéré que cette approche pourrait améliorer le ratio coûts-bénéfices et réduire les coûts associés au dépistage (Evans, Donnelly et al. 2016, Pashayan, Morris et al. 2018). D'autres bénéfices escomptés sont de détecter plus de cancers du sein à un stade plus précoce, d'améliorer l'utilité des modalités de prévention du cancer du sein et la précision du suivi des patientes, de considérer le spectre réel des lésions qui sont regroupées sous le terme «cancer du sein» et d'incorporer les connaissances récentes au sujet du cancer du sein dans la prévention, le traitement et les services d'oncologie (Esserman 2017, French, Astley et al. 2020, Moorthie, Burton et al. 2020) .

Plus précisément, la stratification du risque consiste à identifier le niveau de risque (faible, modéré, élevé) de cancer du sein des femmes, à l'aide d'un modèle de prédiction du risque qui intègre plusieurs facteurs de risque dont les résultats de tests génétiques, puis à leur proposer des moyens de gestion du risque et de dépistage adaptés à leur niveau de risque de développer un cancer du sein au cours de leur vie (ou dans un horizon temporel prédéterminé), en tenant compte de leurs préférences et de leur situation personnelle (Dent, Jbilou et al. 2013, Gagnon, Lévesque et al. 2016, Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020). À chaque niveau de risque seraient associés des moyens de gestion du risque, allant de la modification des habitudes de vie, en passant par la surveillance radiologique comme la mammographie ou l'imagerie par résonance magnétique ([IRM](#)), jusqu'aux mastectomies prophylactiques ou la chimioprévention. Par exemple : des interventions préventives invasives, mais très efficaces, peuvent être proposées aux femmes à risque élevé et

très élevé de cancer du sein après avoir pris connaissance des avantages et des inconvénients de chacune d'elles (mastectomie, oophorectomie, chimioprévention). Pour les femmes porteuses d'une mutation [BRCA1](#) ou [BRCA2](#), soit à haut risque de cancer du sein, il est possible d'offrir la mastectomie ou la salpingio-oophorectomie (c.-à-d., ablation des ovaires et des trompes de Fallope). Ces interventions peuvent diminuer le risque de cancer du sein de plus de 90 % et d'environ 50 % respectivement (Couch, Nathanson et al. 2014). Il est aussi possible d'offrir des examens de dépistage selon différentes modalités radiologiques : une femme à haut risque pourrait se voir offrir un dépistage par [IRM](#), beaucoup plus sensible que les mammographies, contrairement à une femme à risque faible ou modéré. Il est aussi possible de diminuer les intervalles de dépistage dans les groupes à risque faible ou correspondant à celui de la population générale (Brooks, Nabi et al. 2021). La figure 6 résume les services actuellement offerts et en développement ainsi que leurs principales caractéristiques.

Figure 6. Synthèse des services préventifs offerts et en développement



OBJECTIFS DE RECHERCHE

Un des problèmes auxquels font face les soins et service préventifs en cancer du sein actuellement tient au fait que tant les programmes de dépistage que les services cliniques réguliers, incluant l'accès aux cliniques d'oncogénétique, excluent des femmes qui pourraient bénéficier d'interventions préventives en matière de cancer du sein. Ils faillent donc à réduire le fardeau autant qu'ils ne le devraient. L'idéal serait donc d'améliorer, d'une part, l'accès et les services offerts aux femmes jusqu'aux cliniques d'oncogénétique (modèle restreint) et d'adapter les programmes de dépistage (modèle ouvert) aux différents niveaux de risque de cancer du sein (faible, modéré, élevé) des femmes. À ce jour, aucune approche de stratification du risque n'est en cours dans le monde (Lévesque, Hagan et al. 2019). Même s'il est convenu qu'elle soit mise en place au niveau populationnel, pour adapter les programmes de dépistage par exemple, elle implique toutefois, comme pour le modèle plus restreint des cliniques d'oncogénétique, une évaluation adéquate du niveau de risque des femmes et une communication claire du risque pour fin de prise de décision éclairée par ces dernières.

L'objectif général de cette recherche est donc double : théorique et pratique. D'une part, elle propose un cadre conceptuel global portant sur le processus de prédiction et de communication du risque (le conseil génétique) pour le cancer du sein et de ses déterminants sous forme de chaîne de valeur. Le but est de mettre en lumière les différentes composantes du processus et les facteurs influençant son déroulement pour l'ensemble des professionnel·les de la santé impliqués dans la trajectoire de soins et services qu'empruntent les femmes se voyant offrir du conseil génétique pour le cancer du sein au Canada. Du coup, ce cadre alimente également la réflexion sur les enjeux et les aspects à considérer pour l'implantation d'une stratégie de stratification du risque pour le cancer du sein actuellement en développement au Québec. Afin d'évaluer le chemin à parcourir pour arriver à destination, il est toujours utile de savoir d'où nous partons.

D'autre part, grâce aux études empiriques qu'elle propose, cette recherche formule des recommandations sur l'utilisation d'approches, d'outils et de formations sur les soins et services personnalisés en matière de prévention du cancer du sein, en analysant la vision d'un des plus importants groupes d'acteur·es du système de santé : les professionnel·les de la santé. Les visées scientifiques suivantes ont été poursuivies afin d'atteindre ce double objectif général :

1. Effectuer une revue de la littérature rigoureuse sur les facteurs influençant la prédiction et la communication du risque (conseil génétique) par les professionnel·les de la santé, puis adapter et opérationnaliser le cadre conceptuel pour le cancer du sein. Ceci a impliqué :

- a) d'exploiter les données non utilisées sur le profil des patientes et de l'environnement dans le cadre de la *scoping review*¹ de l'Équipe des IRSC sur les risque familiaux de cancer du sein;
- b) d'effectuer une mise à jour de la littérature sur le conseil génétique pour le cancer du sein.

Les résultats de la *scoping review* et de la mise à jour sont disponibles au [chapitre I](#).

2. Explorer l'acceptabilité et les perceptions des professionnel·les de la santé quant à l'implantation d'une approche de stratification du risque de cancer du sein dans la population générale à l'aide du cadre théorique proposé.

Les résultats sont présentés dans un article en accès libre publié dans *JPM* en 2021. Ce dernier constitue le [chapitre II](#).

3. Déterminer les conditions nécessaires et suffisantes à l'adoption des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein, lesquels sont une composante essentielle à la concrétisation de l'approche de stratification du risque.

Les résultats sont présentés dans un article accepté par l'[ACIEK](#) en vue d'une publication dans un numéro spécial de *JBR*. Ce dernier constitue le [chapitre III](#).

¹ Seulement une partie des travaux réalisés par un groupe de l'Équipe des IRSC sur les risques de cancers familiaux, dont j'étais membre, a été publiée en 2014 : le profil des professionnel·les de la santé, dans *PGH*. La poursuite des travaux, à la suite de l'accord des chercheurs, a permis de mettre en lumière et d'articuler deux autres composantes explicatives du processus de conseil génétique pour le cancer du sein : le profil des patientes, tel que perçu par les professionnel·les, lequel a fait l'objet d'un article de conférence et a obtenu, en 2017, un prix de l'[ASAC](#), et le profil de l'environnement. Par ailleurs, bien que le processus de conseil génétique, les variables dépendantes, ait été opérationnalisé grâce à un sondage publié en 2016 dans *Familial Cancer*, les détails ne sont disponibles que dans cette thèse.

RÉFÉRENCES

- Alakhras, M., R. Bourne, M. Rickard, K. Ng, M. Pietrzyk and P. Brennan (2013). "Digital tomosynthesis: a new future for breast imaging?" *Clinical radiology* **68**(5): e225-e236.
- Association Médicale Canadienne (2019). Médecine génétique.
- Blouin-Bougie, J., N. Amara, K. Bouchard, J. Simard and M. Dorval (2018). "Disentangling the determinants of interest and willingness-to-pay for breast cancer susceptibility testing in the general population: a cross-sectional Web-based survey among women of Québec (Canada)." *BMJ Open* **8**(2).
- Breast Cancer Research Foundation. (2015). "Mammograms Now or Later? Expert Answers to Your FAQs." Retrieved 05-12-2021.
- Brooks, J. D., H. H. Nabi, I. L. Andrulis, A. C. Antoniou, J. Chiquette, P. Després, P. Devilee, M. Dorval, A. Droit and D. F. Easton (2021). "Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I)." *Journal of Personalized Medicine* **11**(6): 511.
- Canadian Association of Genetic Counsellors (2021), from <http://www.cagc-accg.ca>.
- Canadian Cancer Society. (2021). "Breast Cancer Statistics." Retrieved 15-03-2020, from <https://www.cancer.ca/en/cancer-information/cancer-type/breast/statistics/?region=qc>.
- Canadian Partnership Against Cancer (2018). Breast Cancer Screening in Canada: Environmental Scan. Toronto, ON 38.
- Canadian Cancer Society. (2021). "Get screen for breast cancer." Retrieved 05-12-2021, from <https://cancer.ca/en/cancer-information/find-cancer-early/get-screened-for-breast-cancer? ga=2.246199812.1056197677.1638975521-314034140.1637342582>.
- Couch, F. J., K. L. Nathanson and K. Offit (2014). "Two decades after BRCA: setting paradigms in personalized cancer care and prevention." *Science (New York, N.Y.)* **343**(6178): 1466-1470.
- Dent, T., J. Jbilou, I. Rafi, N. Segnan, S. Törnberg, S. Chowdhury, A. Hall, G. Lyratzopoulos, R. Eeles and D. Eccles (2013). "Stratified cancer screening: the practicalities of implementation." *Public Health Genomics* **16**(3): 94-99.
- Diamandis, M., N. M. A. White and G. M. Yousef (2010). "Personalized Medicine: Marking a New Epoch in Cancer Patient Management." *Mol Cancer Res* **8**: 1175-1187.
- Easton, D. F., P. D. Pharoah, A. C. Antoniou, M. Tischkowitz, S. V. Tavtigian, K. L. Nathanson, P. Devilee, A. Meindl, F. J. Couch and M. Southey (2015). "Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk." *New England Journal of Medicine* **372**(23): 2243-2257.
- Esserman, L. J. (2017). "The WISDOM Study: breaking the deadlock in the breast cancer screening debate." *NPJ Breast Cancer* **3**(1): 1-7.
- Evans, D. G. R., L. S. Donnelly, E. F. Harkness, S. M. Astley, P. Stavrinou, S. Dawe, D. Watterson, L. Fox, J. C. Sergeant, S. Ingham, M. N. Harvie, M. Wilson, U. Beetles, I. Buchan, A. R. Brentnall, D. P. French, J. Cuzick and A. Howell (2016). "Breast cancer risk feedback to women in the UK NHS breast screening population." *Br J Cancer* **114**(9): 1045-1052.
- Evans, G. and A. Howell (2015). "Can the breast screening appointment be used to provide risk assessment and prevention advice?" *Breast Cancer Research* **17**(1): 84-84.
- Fekih-Romdhane, F., H. Henchiri, R. Ridha, R. Labbane and M. Cheour (2019). "Niveau de détresse psychologique et de fardeau perçu chez les conjoints de femmes atteintes d'un cancer du sein." *L'Encéphale* **45**(2): 190-192.
- Fondation cancer du sein du Québec. (2018). "Le cancer du sein, ce n'est pas toujours rose." Retrieved 19 novembre 2021, from: <https://rubanrose.org/blogue/le-cancer-du-sein-ce-nest-pas-toujours-rose/>.

Fondation cancer du sein du Québec. (2021). "À propos du cancer du sein." Retrieved 19 novembre 2021, from rubanrose.org/minformer/a-propos-du-cancer-du-sein/.

Foulkes, W. D., B. M. Knoppers and C. Turnbull (2016). "Population genetic testing for cancer susceptibility: founder mutations to genomes." *Nat Rev Clin Oncol* **13**(1): 41-54.

French, D. P., S. Astley, A. R. Brentnall, J. Cuzick, R. Dobrashian, S. W. Duffy, L. S. Gorman, E. F. Harkness, F. Harrison and M. Harvie (2020). "What are the benefits and harms of risk stratified screening as part of the NHS breast screening Programme? Study protocol for a multi-site non-randomised comparison of BC-predict versus usual screening (NCT04359420)." *BMC cancer* **20**(1): 1-14.

Fröhlich, H., R. Balling, N. Beerenwinkel, O. Kohlbacher, S. Kumar, T. Lengauer, M. H. Maathuis, Y. Moreau, S. A. Murphy and T. M. Przytycka (2018). "From hype to reality: data science enabling personalized medicine." *BMC medicine* **16**(1): 150.

Gagnon, J., E. Lévesque, The Clinical Advisory Committee on Breast Cancer Screening and Prevention, F. Borduas, J. Chiquette, C. Dorio, N. Duchesnes, M. Dumais, L. Eloy, W. Foulkes, N. Gervais, L. Lalonde, B. L'Espérance, S. Meterissian, L. Provencher, J. Richard, C. Savard, I. Trop, N. Wong, B. M. Knoppers and J. Simard (2016). "Recommendations on breast cancer screening and prevention in the context of implementing risk stratification: impending changes to current policies." *Current Oncology* **23**(6): e615-e625.

Ginsburg, G. S. and H. F. Willard (2009). "Genomic and personalized medicine: foundations and applications." *Translational research* **154**(6): 277-287.

Giroux, É. (2020). "La médecine personnalisée est-elle humaniste ?" *Archives de Philosophie* **Tome 83**(4): 59-82.

Gøtzsche, P. C. and K. J. Jørgensen (2013). "Screening for breast cancer with mammography." *Cochrane database of systematic reviews*(6).

Government of Canada (2014). Le gouvernement Harper investit dans un nouveau programme de sensibilisation au cancer du sein. Retrieved from : <http://news.gc.ca>

Groupe d'études canadien sur les soins de santé préventifs. (2019). "Lignes directrices- Cancer du sein (mise à jour) (2018)." Retrieved 05-12-2021, from <https://canadiantaskforce.ca/lignesdirectrices/lignes-directrices-publiees/cancer-du-sein-mise-a-jour/?lang=fr>.

Health Leaders Media - a division of HCPro Inc. In collaboration with Price Water House Cooper. (2010). "The Impact of Personalized Medicine Today ", from www.healthleadersmedia.com/breakthroughs.

Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS), R. r. p. L. J., Paquin MC et Blanquaert I. (2019). Tomosynthèse mammaire et dépistage du cancer du sein. Direction des services de santé et de l'évaluation des technologies. Québec, Qc. , INESSS: 136

International Agency for Research on Cancer - World Health Organization. (2020). "Table: Estimated number of new cases in 2018, North America, Canada, females, all ages. ." Retrieved 15-03-2020, from http://gco.iarc.fr/today/online-analysis-table?v=2018&mode=cancer&mode_population=continents&population=900&populations=905_124&key=asr&ssex=2&cancer=39&type=0&statistic=5&prevalence=0&population_group=0&ages_group%5B%5D=0&ages_group%5B%5D=17&group_cancer=1&include_nmssc=1&include_nmssc_other=1#collapse-group-0-2.

Iriart, J. A. B. (2019). "Precision medicine/personalized medicine: a critical analysis of movements in the transformation of biomedicine in the early 21st century." *Cadernos de saude publica* **35**: e00153118.

Kaufert, P. A. (2000). "Health policy and the new genetics." *Social Science & Medicine* **51**(6): 821-829.

Khoury, M. J., S. B. Clauser, A. N. Freedman, E. M. Gillanders, R. E. Glasgow, W. M. Klein and S. D. Schully (2011). "Population sciences, translational research, and the opportunities and challenges for genomics to reduce the burden of cancer in the 21st century." *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention* **20**(10): 2105-2114.

- Khoury, M. J., R. J. Coates, M. L. Fennell, R. E. Glasgow, M. T. Scheuner, S. D. Schully, M. S. Williams and S. B. Clauser (2012). "Multilevel research and the challenges of implementing genomic medicine." JNCI Monographs **2012**(44): 112-120.
- Klarenbach, S., N. Sims-Jones, G. Lewin, H. Singh, G. Thériault, M. Tonelli, M. Doull, S. Courage, A. J. Garcia and B. D. Thombs (2018). "Recommendations on screening for breast cancer in women aged 40–74 years who are not at increased risk for breast cancer." Canadian Medical Association Journal **190**(49): E1441.
- Lévesque, E., J. Hagan, B. M. Knoppers and J. Simard (2019). "Organizational challenges to equity in the delivery of services within a new personalized risk-based approach to breast cancer screening." New Genetics and Society **38**(1): 38-59.
- Lightbody, G., V. Haberland, F. Browne, L. Taggart, H. Zheng, E. Parkes and J. K. Blayney (2019). "Review of applications of high-throughput sequencing in personalized medicine: barriers and facilitators of future progress in research and clinical application." Briefings in bioinformatics **20**(5): 1795-1811.
- Michailidou, K., S. Lindström, J. Dennis, J. Beesley, S. Hui, S. Kar, A. Lemaçon, P. Soucy, D. Glubb and A. Rostamianfar (2017). "Association analysis identifies 65 new breast cancer risk loci." Nature **551**(7678): 92.
- Miller, J. D., M. M. Bonafede, S. D. Herschorn, S. K. Pohlman, K. A. Troeger and L. L. Fajardo (2017). "Value analysis of digital breast tomosynthesis for breast cancer screening in a US Medicaid population." Journal of the American College of Radiology **14**(4): 467-474. e465.
- Momenimovahed, Z. and H. Salehiniya (2019). "Epidemiological characteristics of and risk factors for breast cancer in the world." Breast cancer (Dove Medical Press) **11**: 151-164.
- Moorthie, S., H. Burton and C. Babb de Villiers (2020). Personalising breast cancer prevention: bridging the gap between research and policy, PHG Foundation - University of Cambridge: 42.
- Naqvi, M. R., M. A. Jaffar, M. Aslam, S. K. Shahzad, M. W. Iqbal and A. Farooq (2020). Importance of Big Data in Precision and Personalized Medicine. 2020 International Congress on Human-Computer Interaction, Optimization and Robotic Applications (HORA).
- Narod, S. A. (2010). "BRCA mutations in the management of breast cancer: the state of the art." Nature Reviews Clinical Oncology **7**(12): 702-707.
- Nature Biotechnology (2011). "Lee Hood." Nature Biotechnology **29**(3): 191-191.
- Nimmegern, E., I. Benediktsson and I. Norstedt (2017). "Personalized medicine in Europe." Clinical and translational science **10**(2): 61-63.
- Organisation de Coopération et de Développement Économique (2019). Breast cancer outcomes in Health at Glance 2019: OCDE Indicators. Paris, OCDE Publishing.
- Pashayan, N., A. C. Antoniou, U. Ivanus, L. J. Esserman, D. F. Easton, D. French, G. Sroczynski, P. Hall, J. Cuzick and D. G. Evans (2020). "Personalized early detection and prevention of breast cancer: ENVISION consensus statement." Nature Reviews Clinical Oncology: 1-19.
- Pashayan, N., S. Morris, F. J. Gilbert and P. D. Pharoah (2018). "Cost-effectiveness and benefit-to-harm ratio of risk-stratified screening for breast cancer: a life-table model." JAMA oncology **4**(11): 1504-1510.
- Programme québécois de dépistage du cancer du sein - Région de la Capitale-Nationale. (2020). "Risque familial." Retrieved 26 novembre 2021, from <http://www.depistagesein.ca/risques-familiaux/#.YaEz2r3MKIY>.
- Suwinski, P., C. Ong, M. H. Ling, Y. M. Poh, A. M. Khan and H. San Ong (2019). "Advancing Personalized Medicine Through the Application of Whole Exome Sequencing and Big Data Analytics." Frontiers in Genetics **10**.
- Tarkkala, H. A. U., I. A. Helen and K. Snell (2019). "From health to wealth: The future of personalized medicine in the making." Futures **109**: 142-152.

Vogel, V. G. (2018). 15 - Epidemiology of Breast Cancer. The Breast (Fifth Edition). K. I. Bland, E. M. Copeland, V. S. Klimberg and W. J. Gradishar, Elsevier: 207-218.e204.

Wodchis, W. P., E. Arthurs, A. I. Khan, S. Gandhi, M. MacKinnon and J. Sussman (2016). "Cost trajectories for cancer patients." Current Oncology **23**(Suppl 1): S64-S75.

CHAPITRE 1 CONSEIL GÉNÉTIQUE EN CANCER DU SEIN : ÉTAT DES CONNAISSANCES

Ce chapitre permet de répondre au premier objectif de recherche : proposer un cadre conceptuel du conseil génétique pour le cancer du sein, du point de vue des professionnel·les de la santé. Le conseil génétique est composé de deux grands aspects : la prédiction et la communication du risque (O'Daniel 2010). Plus précisément, il peut être défini comme un processus d'aide visant l'adaptation et la compréhension des composantes génétiques d'une maladie, lesquelles ont des implications certes médicales, mais aussi psychosociales (Resta, Biesecker et al. 2006). Il se veut un moyen de favoriser le pouvoir d'agir, le choix éclairé et l'adaptation des patientes au risque de la maladie grâce à l'assistance et à l'enseignement des professionnel·les de la santé (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Ainsi, la prédiction et la communication du risque peuvent être considérées comme des pratiques distinctes, mais parties prenantes d'un même processus, et réalisées grâce à l'implication de divers·es professionnel·les de la santé.

La première partie de ce chapitre rapporte les résultats de la *scoping review* amorcée avec un groupe de l'Équipe des IRSC sur les risques familiaux de cancer du sein pour la littérature publiée jusqu'en 2010; la seconde est une mise à jour de la littérature pour les années 2011-2016.

SCOPING REVIEW, ÉQUIPE DES IRSC (- 2010)

PERTINENCE

Le conseil génétique est de plus en plus nécessaire pour établir les moyens de gestion du risque du cancer du sein les plus pertinents aux femmes à risque de cancer du sein. Cependant, peu de professionnel·les sont formé·es pour offrir de tels services. De plus, bien que la perspective des patientes soit largement documentée dans la littérature scientifique, peu d'études rapportaient le point de vue des professionnel·les de la santé (Jbilou, Halilem et al. 2014).

QUESTION DE RECHERCHE

Cette revue de littérature répond à la question suivante : Quels sont les facteurs influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé?

MÉTHODE

La méthode employée est celle décrite par Levac, Colquhoun et al. (2010). Elle est résumée dans le tableau 1. Comme les études se penchant sur la question de recherche présentée ci-haut pour les cancers du sein familiaux et héréditaires étaient peu nombreuses, la recherche a été élargie aux autres cancers et maladies génétiques. Une stratégie de recherche dans six bases de données a été établie avec l'aide d'un bibliothécaire et d'un comité, formé de chercheur·es et de clinicien·es, pour déterminer les critères d'inclusion et d'exclusion des études à sélectionner. L'annexe [EC1](#) présente l'ensemble des chaînes de mots-clés utilisés. Les critères de sélection des études sont présentés à l'annexe [EC2](#).

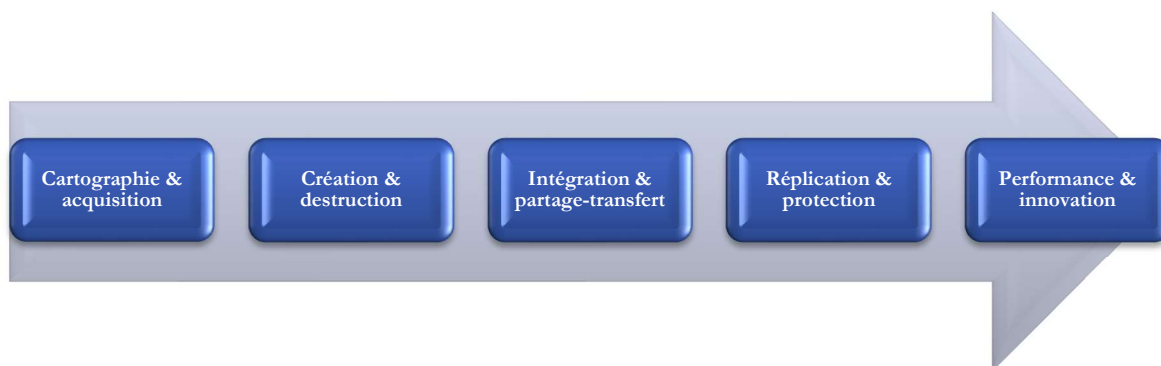
Tableau 1. Sommaire méthodologique de la *scoping review*

Étapes	Mise en application
Étape 1: Identifier une question de recherche	Quels sont les facteurs influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé? (Ce qui inclut la recherche et la consultation des revues de littérature existantes sur la thématique ainsi que la définition des principaux concepts de la question de recherche)
Étape 2: Identifier les études pertinentes	Développement d'une stratégie de recherche dans les bases de données par un bibliothécaire (mots-clés, MeSH, Boléens, etc.) : <ul style="list-style-type: none"> - Recherche et recension des mots-clés pertinents (Annexe EC1); - Identification des bases de données : PubMed, Embase, CINAHL, PsycINFO, Cochrane CENTRAL, Web of Knowledge; - Recherche manuelle dans les journaux suivants : Medical Genetics, Journal of Genetic Counseling, American Journal of Preventive Medicine, Preventive Medicine, and American Journal of Medical Genetics Part A, Part B, and Part C; - Recherche manuelle dans les articles sélectionnés aux étapes précédentes.
Étape 3: Sélectionner les études	Choix des critères d'inclusion et d'exclusion (Annexe EC2) : <ul style="list-style-type: none"> - Implication d'un comité consultatif de chercheur·es et de clinicien·es. Utilisation d'un logiciel de gestion bibliographique. Réalisation d'un processus d'évaluation de fidélité interjuges.
Étape 4: Cartographier les données	Développement d'une grille d'extraction (Annexe EC3) Extraction des données (ex., type de professionnel·les de la santé, type d'études empiriques, problématique de santé, variables étudiées et variables explicatives). Réalisation d'un processus d'évaluation de fidélité interjuges.
Étape 5: Collecter, résumer et reporter les résultats	Analyse descriptive : <ul style="list-style-type: none"> - Calcul de statistiques descriptives (pourcentage et fréquences; <i>vote-counting</i>). Analyse de contenu basée sur des propositions théoriques (chaîne de valeur de la connaissance). <ul style="list-style-type: none"> - Catégorisation - Abstraction

La sélection des études a été réalisée par étapes par deux juges indépendant·es, sur la base du titre et du résumé d'abord et de la lecture complète de l'article ensuite. Une recherche manuelle dans les articles sélectionnés a aussi été effectuée. Les données ont été extraites à l'aide d'une grille préétablie ([Annexe EC3](#)) par deux juges indépendant·es également.

L'analyse conceptuelle a été réalisée suivant deux grandes étapes : une catégorisation des variables, puis une abstraction de ces dernières pour dégager des thèmes (analyse de contenu basée sur des propositions théoriques). Le modèle théorique soutenant l'analyse des variables dépendantes est celui de la chaîne de valeur de la connaissance (CVC) de Landry, Amara et al. (2006), lequel a été adapté au domaine de la santé publique (Figure 7). Il est décrit dans l'encadré 1.

Figure 7. Principales activités de la chaîne de valeur de la connaissance de Landry et al. (2006)



Le choix de ce cadre conceptuel repose sur deux types d'arguments, certains plus généraux identifiés dans la littérature sur le conseil génétique et la gestion des connaissances en santé, d'autres plus spécifiques aux forces du cadre théorique de la [CVC](#) :

Considérations générales :

1. Les informations et les tests génétiques s'utilisent en combinaison avec le conseil génétique (O'Daniel 2010, Leeming 2013, Jbilou, Halilem et al. 2014);
2. Le continuum de soins emprunté par les patientes doit être considéré pour établir les résultats de santé et la qualité des services (Greenhalgh, Robert et al. 2004, Porter 2010);
3. Divers types de professionnel·les de la santé sont impliqués dans ce continuum et avec le virage vers la médecine personnalisée, une reconfiguration de leurs rôles et responsabilités est anticipée (ex., Ginsburg and Willard 2009, Khoury, Coates et al. 2012, Burton, Jackson et al. 2014);
4. Les recherches sur la gestion des connaissances en santé sont encore à leurs balbutiements et nombre d'auteur·es soulignent le besoin d'approfondir ce champ d'étude pour améliorer la qualité des soins et services de santé (ex., Greenhalgh, Robert et al. 2004, Länsisalmi, Kivimäki et al. 2006, Kothari, Hovanec et al. 2011, Khoury, Coates et al. 2012).

Encadré 1. Chaîne de valeur de la connaissance (CVC)

Origines : La chaîne de valeur est un cadre conceptuel issu du courant de la *resources-based view* utilisée pour étudier la chaîne de production des entreprises, des intrants aux consommateurs. Il existe plusieurs façons de concevoir la chaîne de valeur, mais toutes renvoient au fait que les produits ou les services passent au travers d'une chaîne d'activités interreliées qui leur donnent de plus en plus de valeur et qui culmine avec l'innovation, la performance. Avec le développement des théories de la diffusion des innovations et l'émergence du courant de la *knowledge-based view*, la chaîne de valeur a été ensuite adaptée aux connaissances utilisées par les organisations. Les chaînes de valeur de la connaissance postulent que le savoir est la ressource stratégique la plus importante pour une organisation. Ce sont ses connaissances et ses capacités qui lui confèrent ses habiletés à innover, améliorer les processus, les services ou les produits, la rendant plus efficiente, plus performante, plus singulière ou difficile à imiter, plus compétitive. La valeur créée par l'organisation est ainsi principalement due au développement et à l'application des connaissances par les individus qui la composent, et non pas à la simple production d'un bien tangible. L'une de ses chaînes est celle adaptée au secteur de la santé par Landry et ses collaborateurs.

Composantes : Différentes activités composent cette **CVC** : 1) la cartographie des connaissances, qui renvoie à la capacité des organisations de comprendre et de reconnaître les savoirs utilisés à l'interne, mais aussi d'identifier, d'accéder et de collecter ceux pertinents à l'externe, afin d'établir l'écart entre ce qu'elles savent et ce qu'elles doivent accomplir, 2) la création de connaissances, laquelle réfère à la capacité des organisations et de ses membres à combiner les connaissances pour en développer de nouvelles et abandonner les anciennes, 3) l'intégration des connaissances, qui évoque la capacité des organisations à transformer les savoirs (internes et externes, individuels et collectifs, tacites et explicites) en connaissances actionnables, à les partager aux individus au sein de l'organisation et à les transférer à d'autres organisations, 4) la réplication des connaissances, définie comme un gabarit ou un guide pour les décisions et les actions futures; elle consiste à identifier les attributs des connaissances et les contextes dans lesquels elles peuvent être adaptées ou répliquées, et enfin 5) l'évaluation des connaissances qui correspond à la capacité des organisations à établir dans quelle mesure la réplication des connaissances permet de fournir ou de rencontrer les résultats et les objectifs anticipés. Bien que présenté sous forme linéaire, ce cadre conceptuel ne se veut pas simplement un moyen de représenter une succession d'activités. La réalité est beaucoup plus complexe; c'est un processus caractérisé par des allers-retours et des rétroactions dans lesquelles les parties prenantes explorent, puis exploitent les connaissances en vue d'atteindre un objectif.

Références sélectionnées : Porter and Millar (1985), March (1991), Grant (1996), Landry, Amara et al. (2006), Nonaka, Von Krogh et al. (2006), Landry (2009).

Considérations spécifiques :

1. La **CVC** prend en compte les différentes dimensions (contextuelle, humaine, technologique) des modèles d'analyses passés en sciences de la gestion (El Morr and Subercaze 2010) et propose l'ajout d'une dimension stratégique en considérant, notamment, l'interaction entre les différentes composantes du modèle et le processus par lequel les connaissances créent de la valeur.
2. La **CVC** emprunte une perspective générique en s'intéressant à la construction des connaissances par les individus composant les organisations, comme les professionnel·les de la santé qui accueillent et guident les femmes qui cheminent dans les trajectoires de soins pour obtenir des services préventifs, plus ou moins spécialisés, en cancer du sein. En tant que consultant·es des soins de santé, ces

professionnel·les jonglent avec une panoplie d'information et de connaissances pour fournir des services personnalisés de qualité à leurs patientes.

3. La [CVC](#) peut être transposée à différents niveaux d'analyses (ex., recherche, domaine d'étude ou de pratique, continuum de soins ou de services, système, organisation), et peut ainsi fournir une illustration du processus de gestion des connaissances par les professionnel·les de la santé impliqués en prévention du cancer du sein.
4. La [CVC](#) permet d'aborder la prédiction et la communication du risque dans une perspective plus globale que ce qui est actuellement proposé dans la littérature, notamment en termes de trajectoires de soins, d'une part, et d'intégrer, au sein d'un même processus, les différentes composantes du conseil génétique souvent étudiées séparément, d'autre part.

La catégorisation des variables explicatives a demandé un support théorique supplémentaire pour les caractéristiques des professionnel·les de la santé. Le cadre de Godin, Bélanger-Gravel et al. (2008) a été sélectionné à la suite d'une synthèse d'évidences issue des théories sociales cognitives sur les facteurs expliquant l'intention et les comportements des professionnel·les de la santé. L'analyse des caractéristiques des patientes a aussi été dirigée grâce à deux grandes catégories de connaissances, explicites et tacites, reconnues en gestion des connaissances. Enfin, les caractéristiques environnementales ont été organisées selon la perspective écologique en trois niveaux : micro, méso et macro.

Toutes les études empiriques pertinentes, quantitatives ou qualitatives, ont été utilisées aux fins de la conceptualisation des variables. Toutefois, seules les études employant des modèles d'analyses statistiques permettant d'établir une relation explicative entre une ou plusieurs variables sont systématiquement rapportées; l'un des objectifs spécifiques de la recherche était d'identifier et de synthétiser les facteurs associés aux pratiques de prédiction et de communication du risque par les professionnel·les de la santé. La méthode du *vote-counting* a été utilisée pour classer les facteurs (variables indépendantes) et leurs associations avec deux mesures principales (variables dépendantes) : a) la prédiction du risque, soit l'évaluation du risque, la prescription d'un test ou la référence vers un·e autre professionnel·le de la santé ou une autre organisation, et b) la communication du risque. Les règles suivantes ont été utilisées pour comptabiliser les variables étudiées : dans une même étude, une variable indépendante est comptée chaque fois qu'elle est mesurée sur différentes variables dépendantes, indépendamment du sens de l'association (positive ou négative), de l'importance de son association avec la variable dépendante (statistiquement significative ou non significative) et peu importe le seuil de signification utilisé dans les études. Nonobstant le fait que les études rapportant des analyses descriptives ou comparatives puissent être utiles à l'identification de prédicteurs potentiels et que les études qualitatives permettent d'approfondir la compréhension de certaines variables pouvant expliquer le phénomène à l'étude, ces études ont été principalement utilisées pour discuter des résultats ou nuancer les résultats contradictoires et ne sont pas systématiquement discutées dans ce chapitre. L'emploi de cette stratégie a permis de mettre en lumière les

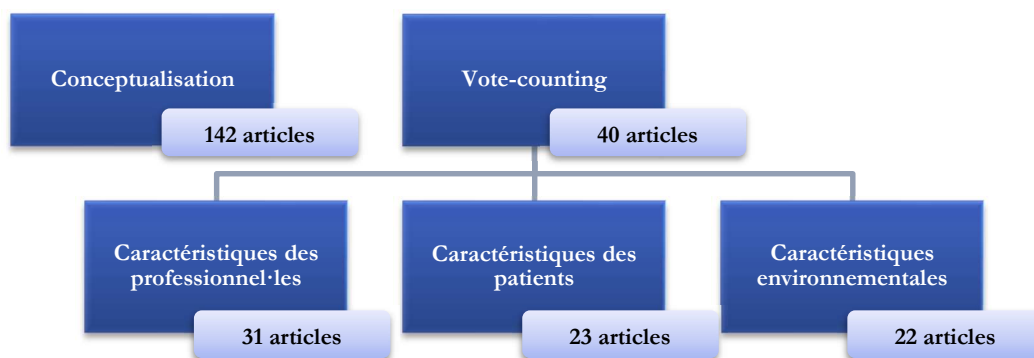
facteurs associés à la prédiction ou communication du risque, ceux pour lesquels il existe des résultats contradictoires et ceux qui n'ont pas été évalués dans le cadre de modèles d'analyses quantitatives.

RÉSULTATS

DESCRIPTION DES ÉTUDES

Au total, 142 articles ont été conservés. Parmi ceux-ci, 40 ont utilisé une méthode d'analyse permettant d'identifier des facteurs associés de la prédiction ou de la communication du risque, lesquels ont été utilisés pour le *vote-counting*. L'analyse de ces articles a permis de conceptualiser le processus de conseil génétique et d'identifier diverses caractéristiques des professionnel·les de la santé, des patientes et de l'environnement (Figure 8). L'annexe [EC4](#) présente les caractéristiques de l'ensemble des articles sélectionnés (ex., premier·e auteur·e, année de publication – 2010, type d'article, population (type de professionnel·les), pays, variable à l'étude, méthode de collecte et d'analyse).

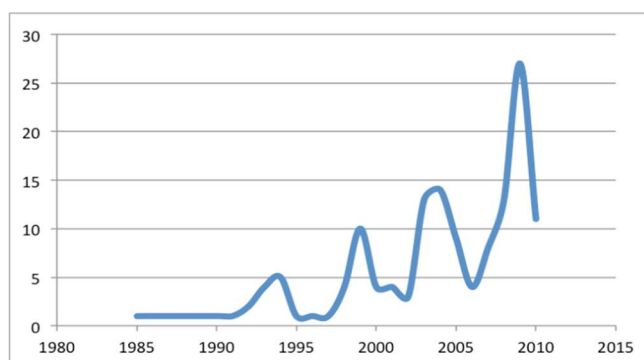
Figure 8. Nombres d'articles sélectionnés aux fins de la conceptualisation et du *vote-counting*



De façon générale, il est possible de constater que la majorité d'entre eux :

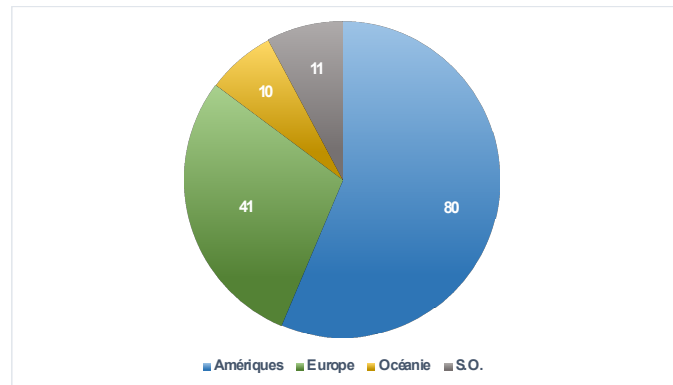
1. ont été publiés après 2000, et en plus grande proportion, en 2009 (Figure 9)
2. sont des articles quantitatifs (68 %), mais près de 60 % d'entre eux ont utilisé des méthodes d'analyses descriptives (pourcentages et fréquences) et comparatives (tests de moyenne et d'indépendance)

Figure 9. Nombre d'articles par année



3. traitent de la prédiction du risque (54 %), de la communication du risque (27 %) et seuls 18 % abordent à la fois la prédiction et la communication du risque
4. étudient les pratiques des professionnel·les de la santé en Amérique (56 %) : 75 des 80 articles ont été menés aux États-Unis (Figure 10)
5. se penchent sur une seule maladie chronique, dont 60 % concernent le cancer : 37 sur le cancer du sein, 17 sur le cancer colorectal et 20 sur le cancer, en général
6. étudient les pratiques des médecins généralistes (~50 %). Le tiers des études adoptent toutefois une perspective multipécialité (spécialistes et généralistes, spécialistes et conseiller·es en génétique ou multidisciplinaire, ce qui inclut généralement les infirmier·es), mais aucune d'elles n'analysent simultanément les pratiques des généralistes, des spécialistes et des conseiller·es en génétique.

Figure 10. Nombre d'articles par lieu d'étude



VARIABLES DÉPENDANTES

Les principaux éléments de définition, conceptuels et opérationnels, des variables dépendantes utilisées pour le *vote-counting*, sont présentés à l'annexe [EC5](#). Ils sont d'abord classifiés selon deux grands concepts associés au conseil génétique (O'Daniel 2010) : la prédiction et la communication du risque. Une catégorisation plus précise de chacune de ces composantes du conseil génétique est ensuite réalisée, tel que décrit ultérieurement.

PRÉDICTION DU RISQUE

La prédiction du risque a principalement été étudiée autour de deux pratiques, séparément ou en combinaison, des professionnel·les de la santé : 1) la référence pour une évaluation du risque génétique ou d'une séance de conseil génétique (Taplin 1994, Keller 2001, Sifri 2003, Wideroff 2003, Shields, Burke et al. 2008, Guerra 2009), et 2) la prescription (Sifri 2003, Wideroff 2003, Kaplan, Haas et al. 2005, Carroll 2008, Shields, Burke et al. 2008, Foo, Young et al. 2009, Guerra 2009, Vig 2009, Claybrook 2010) d'un test génétique ou de dépistage. D'autres auteur·es, encore, ont plutôt considéré les recommandations (Czaja 1994, Nutting 2001, Freedman, Wideroff et al. 2003, Dulai 2004, Gorin 2007, Hannon, Martin et al. 2008, O'Neill, Luta et al. 2009) ou l'offre (Faden 1994, Poppelaars, Adèr et al. 2004, Levy, Youatt et al. 2007) d'évaluations et de tests aux patientes. Enfin, certain·es auteur·es ont étudié les pratiques de dépistage en général (Costanza, Stoddard et al. 1992, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007), lesquelles sont définies comme la réalisation d'un test par les professionnel·les de la santé (Verger, Aulagnier et al. 2005, Gorin 2007, Hannon, Martin et al. 2008).

La prédiction du risque contient, par ailleurs, un autre élément de définition, l'évaluation du risque (Tessaro and Highriter 1995). Elle permet l'identification des personnes à risque (ou plus à risque que la population générale) ou répondant aux critères de référence ou d'ordonnance pour la réalisation de tests et de séances de conseil génétique (Pichert 2003, Gramling 2004, Kaplan, Haas et al. 2005, Foo, Young et al. 2009). Cette évaluation du risque peut être réalisée grâce à l'analyse de diverses informations cliniques, mais l'histoire familiale (Pichert 2003, Foo, Young et al. 2009, McCahon 2009) est un élément essentiel à considérer. L'utilisation et l'adoption d'un outil de prédiction du risque (Guerra 2009, Imms 2010), tel que les modèles de prédiction du risque permettant d'intégrer différents facteurs de risque propres aux patientes dans le but de calculer le risque de développer la maladie, sont parmi les pratiques d'évaluation du risque des professionnel·les de la santé.

En plus des articles utilisés pour le *vote-counting*, nombre d'articles qualitatifs et descriptifs ont été utiles pour détailler la dimension de la prédiction du risque. L'évaluation du risque, ou la stratification du risque selon certains (ex., Barrison 2003), renvoie au fait d'estimer le niveau de risque (ex., un risque faible, modéré ou élevé) (Wood 2003) ou un score de risque (Fuller 2010) d'une patiente de développer une maladie (ex., Tessaro and Highriter 1995, Torley, Zwar et al. 2005, Eichler, Zoller et al. 2007, Wan 2008, Weiss 2008). Ceci a pour but d'identifier ou de détecter les personnes éligibles, selon les lignes directrices, à un test génétique ou une investigation génétique plus détaillée (Williams 2004, Brandt 2008). L'évaluation du risque s'opère suivant une collecte d'informations de nature clinique (Baars 2003, Bottorff 2005) sur les facteurs de risque (modifiables ou non modifiables) (Masny 2003, Bottorff 2005) et l'histoire familiale de la patiente principalement (Fry 1999, Armstrong, Eisen et al. 2000, Morgan 2004, Fuller 2010). L'intégration et la combinaison de ces informations peuvent notamment se réaliser manuellement, à l'aide de pedigree, par exemple, ou d'outils informatiques permettant d'intégrer ces différentes informations (ex., Emery, Walton et al. 1999, Bonnevie 2005, Kirby and Machen 2009, Fuller 2010, Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010).

Si la patiente est éligible, la prédiction du risque touche aussi la décision de réaliser un test génétique ou non. Pour ce faire, une discussion prétest, portant sur les avantages et désavantages de réaliser un test génétique (ex., Fitch 1999, Gray 1999, Batra, Valdimarsdottir et al. 2002), les facteurs de risque, les causes et le risque de développer la maladie (ex., Lobb, Butow et al. 2001, Morgan 2004), permet aux professionnel·les de la santé d'informer les patientes. Cette discussion a aussi pour but d'évaluer la compréhension des patientes du risque de la maladie et leur capacité à faire face aux résultats des tests possibles (positif, négatif, non informatif), incluant les facteurs socioculturels (racines ethnoculturelles, traditions, valeurs, croyances, etc.) pouvant affecter l'interprétation des informations transmises (ex., Gray 1999, Lobb, Butow et al. 2001, Ellington 2005, Hampel 2009).

Cinq types d'enjeux sont discutés à cette étape : cliniques (risque de développer la maladie en fonction des résultats du test, rôle des habitudes de vie, bénéfiques et limites des moyens de prévention et de détection

précoce) (ex., Kalet 1994, Dunn 2001, Butow 2004, Hodgson 2010), psychosociaux (préoccupations liées aux résultats du test et son impact sur la famille) (ex., Armstrong, Michie et al. 1998, Butow 2004, Hampel 2009), éthiques (ex., confidentialité et responsabilité, consentement, discrimination possible par les compagnies d'assurances) (ex., Lobb, Butow et al. 2001, Butow 2004, Borry, Goffin et al. 2008, Ader, Susswein et al. 2009), techniques (comment et où le test est réalisé) (ex., Lobb, Butow et al. 2001, Butow 2004) et organisationnels (temps pour l'obtention des résultats et comment ils sont communiqués) (ex., Wood 2003, Hampel 2009). Ces éléments de discussion viennent ainsi éclairer et appuyer la décision de réaliser un test génétique, de retarder la passation du test ou, au contraire, de ne pas réaliser le test du tout. Si la décision est de réaliser le test, les professionnel·les de la santé doivent, suivant leurs compétences et responsabilités, prescrire le test ou référer la patiente vers un·e professionnel·le de la santé autorisé·e à le faire. Les résultats du test sont ensuite combinés avec les informations collectées pour établir le niveau de risque de la patiente.

COMMUNICATION DU RISQUE

Quelques auteur·es ont étudié les styles et les *patterns* de communication des professionnel·les de la santé de façon générale (Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004, Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009). Ces études mettent en lumière différents types d'échanges entre les patientes et les professionnel·les de la santé, lesquels peuvent prendre différentes orientations (ex., axées sur les informations de nature biomédicale vs psychosociale) (Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009) ou être plus ou moins explicites par rapport au risque de la maladie (Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004). L'offre de conseil génétique de manière générale, ou à tout le moins son initiation, a été considérée par certain·es auteur·es (Freedman, Wideroff et al. 2003, Kaplan, Haas et al. 2005). Néanmoins, la plupart des articles sélectionnés abordant la communication du risque se sont penchés sur la discussion entre les professionnel·les et les patientes précédant la réalisation d'un test (Geller, Tambor et al. 1993, Geller, Bernhardt et al. 1998, Verhoeven 2003, Keating, Stoeckert et al. 2008, Guerra 2009, Imms 2010, Meyer, Anderson et al. 2010). Certains articles précisent les éléments abordés lors de de la séance prétest : les facteurs de risque et l'histoire personnelle des patientes (Guerra 2009, Meyer, Anderson et al. 2010), la possibilité de faire le test et les enjeux liés à la réalisation du test, lesquels peuvent être de nature psychosociale, technique, pratique, financière ou éthique (Geller, Tambor et al. 1993, Geller, Bernhardt et al. 1998, Keating, Stoeckert et al. 2008), les résultats de tests possibles (Geller, Tambor et al. 1993, Geller, Bernhardt et al. 1998), de même que les avantages et les limites des moyens de gestion du risque disponibles (Geller, Bernhardt et al. 1998, Keating, Stoeckert et al. 2008, Meyer, Anderson et al. 2010). Des auteur·es ont aussi étudié la communication du risque survenant à la suite de la réalisation d'un test (Geller, Bernhardt et al. 1998, Pichert 2003, Hannon, Martin et al. 2008, Keating, Stoeckert et al. 2008, Carney, Kettler et al. 2009, Meyer, Anderson et al. 2010), ce qui inclut principalement les moyens de gestion du risque (Geller, Bernhardt et al. 1998, Pichert 2003, Carney, Kettler et al. 2009), mais aussi le suivi préconisé pour les patientes (Hannon, Martin et al. 2008).

Encore, nombre d'articles qualitatifs et descriptifs ont été utiles pour détailler la dimension de la communication du risque, laquelle concerne principalement les étapes réalisées à la suite de la prédiction du risque : 1) l'information sur le niveau de risque de la patiente, incluant l'explication des résultats du test (Hampel 2009, Hodgson 2010), et 2) la décision en matière de gestion du risque et le suivi. L'information sur le niveau de risque peut être transmise sous différents formats (Baars 2003) (verbal – ex., faible, élevé; numérique – ex., absolu ou relatif; graphique – ex., diagramme, figure; horizon temporel – à vie, lié à l'âge; cadré ou comparé – ex., métaphores, comparaison avec d'autres risques, maladies ou populations) (ex., Edwards, Elwyn et al. 1999, Masny 2003, Henneman 2008, Visschers, Meertens et al. 2009, Ozanne, Wittenberg et al. 2010) et divers médias (ex., pamphlets, feuillet d'information, site web, vidéo, etc.), de façon individuelle (ex., en face à face, au téléphone, par écrit) ou en groupe (ex., rencontre d'information, référence vers un groupe d'entraide) (ex., Firth and Lindenbaum 1992, Stockler 1993, Fitch 1999, Masny 2003, Mehnert 2003, Franssen 2006, Moret, Rochedreux et al. 2008).

Une fois le risque expliqué, les professionnel·les de la santé évaluent la compréhension des patientes (Butow 2004, Henneman 2008). Différentes stratégies peuvent être utilisées en fonction du style et du *pattern* de communication établi entre un·e professionnel·le de la santé et une patiente (ex., directif vs non directif, proactif vs passif, communication orientée vers des informations de nature biotechnique ou médicale vs psychosociale (Michie, Bron et al. 1997, Ellington 2005, Ellington 2006)). Pour vérifier la compréhension de la patiente, les professionnel·les de la santé peuvent poser des questions, faire des déductions à l'aide du langage non verbal ou aborder la question de la communication intrafamiliale (ex., Butow 2004, Ellington 2005, Ellington 2006, Henneman 2008, Hampel 2009).

Tous ces aspects de la communication du risque visent à soutenir la patiente sur le choix de la méthode de gestion du risque la plus appropriée à sa situation médicale, mais aussi psychosociale, et à établir un plan de suivi. La décision à l'égard des stratégies de gestion du risque et du plan de suivi concerne principalement les éléments suivants : le changement des habitudes de vie, les examens cliniques et de dépistage, seuls ou en combinaison, ainsi que les intervalles auxquels ils devront être réalisés, les interventions prophylactiques, la référence vers d'autres professionnel·les de la santé et un·e professionnel·le en charge d'assurer la gestion du plan suivi (ex., Kalet 1994, Escher and Sappino 2000, Butow 2004, Hampel 2009, Klabunde, Lanier et al. 2009, Hodgson 2010). Évidemment, la méthode de gestion du risque et le plan de suivi proposé devraient être en accord avec les lignes directrices disponibles (ex., Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, Hampel 2009).

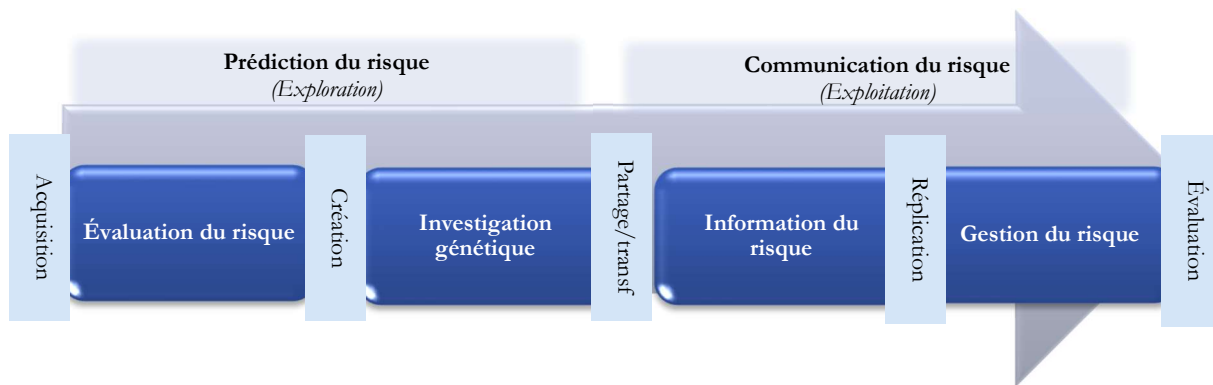
PROCESSUS DE CONSEIL GÉNÉTIQUE

Globalement, et bien que divers·es auteur·es aient étudié séparément différents éléments composant la prédiction et la communication du risque, il est possible de conclure que ces deux aspects du conseil génétique

se chevauchent et respectent un certain ordre logique. Le conseil génétique peut être ainsi compris comme un processus (Geller, Bernhardt et al. 1998, Pichert 2003). En effet, le risque se doit d’être d’abord évalué, notamment à l’aide de l’histoire familiale et parfois de modèles de prédiction du risque, afin d’établir la pertinence de référer ou de prescrire un test génétique. Lors de cette première étape, les professionnel·les de la santé discutent, par ailleurs, avec les patientes des facteurs de risque de la maladie, mais aussi de divers enjeux liés à la réalisation d’un test et des résultats de tests possibles. Faire un test génétique ou de dépistage est, à l’instar de Geller, Bernhardt et al. (1998), un point tournant du conseil génétique, vu la prise de décision réalisée à cette étape. C’est ce qui permet de compléter la phase de prédiction du risque. Une fois le risque établi et, le cas échéant, les résultats de tests obtenus, les professionnel·les de la santé et les patientes entrent dans la phase de communication du risque durant laquelle a cours une discussion sur le niveau de risque de la patiente et sur les résultats de tests. Elle a pour but de faire un choix éclairé sur les moyens de gestion du risque les plus appropriés et le suivi nécessaire.

La figure 11 résume les différentes étapes du processus de prédiction et de communication du risque que les patientes à risque d’une maladie doivent traverser, souvent accompagnées de plusieurs professionnel·les de la santé, pour choisir une méthode de gestion du risque. Il est mis en parallèle avec les étapes de la [CVC](#) de Landry, Amara et al. (2006).

Figure 11. Conceptualisation du processus de conseil génétique sous forme de CVC



Transposée au counseling génétique, la [CVC](#) illustre les grandes activités associées à la prédiction et à la communication qu’offrent les professionnel·les de la santé dans le but de prévenir l’apparition de la maladie ou d’en réduire au mieux ses effets néfastes chez leurs patientes. L’analyse de la littérature a permis d’identifier quatre grandes étapes du processus de prédiction et de communication du risque : l’évaluation, l’investigation, l’information et la décision. Faire le parallèle entre ces étapes et celles du cadre conceptuel initial permet de conclure qu’elles correspondent relativement bien avec ce dernier. En effet, pendant la phase de prédiction du risque (exploration des connaissances), les professionnel·les de la santé collectent de l’information à l’étape de

l'évaluation du risque (acquisition de connaissances) et la combinent, en incluant les résultats de tests génétiques le cas échéant, pour établir le niveau de risque de la patiente (création de connaissances). Pendant la phase de communication du risque (exploitation des connaissances), les professionnel·les de la santé partagent leur analyse aux patientes en leur expliquant les résultats du test et les implications cliniques liées à leur niveau de risque respectif (partage et transfert de connaissances), avant de poser un jugement et de prendre une décision sur les méthodes de gestion du risque les plus appropriées (performance et évaluation des connaissances).

Le processus de conseil génétique conceptualisé ci-haut correspond assez bien au cadre théorique de la [CVC](#). Cependant, l'analyse de la littérature met en lumière certaines considérations importantes. D'abord, la prédiction du risque (phase d'exploration) a été davantage étudiée que la communication du risque (phase d'exploitation). Toutefois, de nombreuses études se concentrent exclusivement sur les pratiques d'ordonnance ou de référence des professionnel·les de la santé sans analyser les pratiques d'évaluation du risque précédant l'étape d'investigation. C'est pourquoi des études plus inclusives sur la prédiction du risque permettraient d'approfondir à quel moment, en quelles circonstances, selon quels facteurs et à l'aide de quels outils les professionnel·les de la santé en viennent à référer ou prescrire un test génétique. Ceci est notamment discuté par plusieurs auteur·es intéressé·es par la médecine personnalisée qui considèrent l'évaluation du risque et les outils destinés à cette fin (ex., histoire familiale, modèle de prédiction du risque, outil d'aide à la décision) comme indispensables à l'émancipation de services personnalisés (ex., Ginsburg and Willard 2009, Welch and Kawamoto 2013).

Ensuite, la communication du risque (phase d'exploitation), bien que composée de deux étapes, a été principalement étudiée en regard de l'étape de l'information sur le risque, discussion suivant la réalisation d'un test génétique. L'étape de reproduction ne transparaît pas clairement dans le processus de conseil génétique. Celle-ci correspondrait à la capacité d'identifier les attributs des connaissances qui sont reproductibles et adaptables d'une situation à l'autre, ici d'une patiente à l'autre, fournissant ainsi un guide pour les prises de décisions. Dans le contexte du conseil génétique, ceci renvoie à l'utilisation de lignes directrices ou de guides de pratiques illustrant un certain consensus en matière de prévention pour une problématique de santé particulière (Landry, Amara et al. 2006). Certain·es auteur·es ont bien abordé la question de l'utilisation des lignes directrices comme variables dépendantes (American Cancer Society 1985, American Cancer Society 1990) (Costanza, Stoddard et al. 1992), mais la majorité des études consultées conçoivent l'utilisation des lignes directrices en tant que variables indépendantes pour expliquer les pratiques d'ordonnance et de référence (ex., Cho, Sankar et al. 1999, Freedman, Wideroff et al. 2003, Dulai 2004, Gorin 2007, Hindorff 2009, Klabunde, Lanier et al. 2009). Il se pourrait que ce facteur soit plutôt explicatif des comportements cliniques des professionnel·les de la santé, comme l'avancent Godin, Bélanger-Gravel et al. (2008), soit qu'il ait été confondu avec les éléments de l'étape de la décision sur les moyens de gestion du risque, dû au peu d'articles identifiés sur ce sujet. La littérature indique que les professionnel·les de la santé discutent des moyens de gestion du risque disponibles avec les patientes, aucune n'indique les facteurs associés au choix effectué parmi ces stratégies pour

une patiente ou une catégorie de patientes. L'une et l'autre des explications invitent à approfondir la question de l'utilisation des guides de pratiques et des lignes directrices en matière de conseil génétique et les décisions concernant les stratégies de gestion du risque.

Encadré 2. Productions scientifiques associées à la variable dépendante

Une étude de cas simple a été réalisée pour voir comment le processus de conseil génétique pour le cancer du sein pouvait prendre forme en pratique et quels étaient les stratégies et les outils utilisés par les professionnel·les de la santé. Les résultats sont publiés dans :

- **Blouin-Bougie J** (2014). The genetic knowledge Flow within Medical Encounters for Breast Cancer. A Single Case Study. *International Journal of Business Strategy*, 14(3):89-104. Best Paper in Journal Award, International Academy of Business and Economics (IABE)

Le processus de conseil génétique a été aussi opérationnalisé et testé à l'aide de données de sondage. Il est publié dans :

- Amara, N, **J Blouin-Bougie**, J Jbilou, N Halilem, J Simard and R Landry (2016). The knowledge value-chain of genetic counseling for breast cancer: an empirical assessment of prediction and communication processes. *Familial Cancer* 15(1): 1-17.

VARIABLES INDÉPENDANTES

Trois grandes catégories de facteurs influençant la prédiction et la communication du risque (processus de conseil génétique) ont été identifiées : le profil des professionnel·les de la santé, des patientes et de l'environnement.

Encadré 3. Productions scientifiques associées aux variables indépendantes

Les caractéristiques des professionnel·les de la santé influençant le processus de conseil génétique pour le cancer du sein ont fait l'objet d'une publication; ainsi, seul un sommaire des résultats est ici présenté :

- Jbilou J, Halilem N, **Blouin-Bougie J**, Amara N, Landry R and Simard J. (2014). Medical Genetic Counseling for Breast Cancer in Primary Care : A Synthesis of Evidence on Predictors of Clinical Practices. *Public Health Genomics*, 17:190-209.

Les caractéristiques des patientes, du point de vue des professionnel·les de la santé, ont fait l'objet d'un article de conférence qui a remporté un prix – seul le résumé a fait l'objet d'une publication :

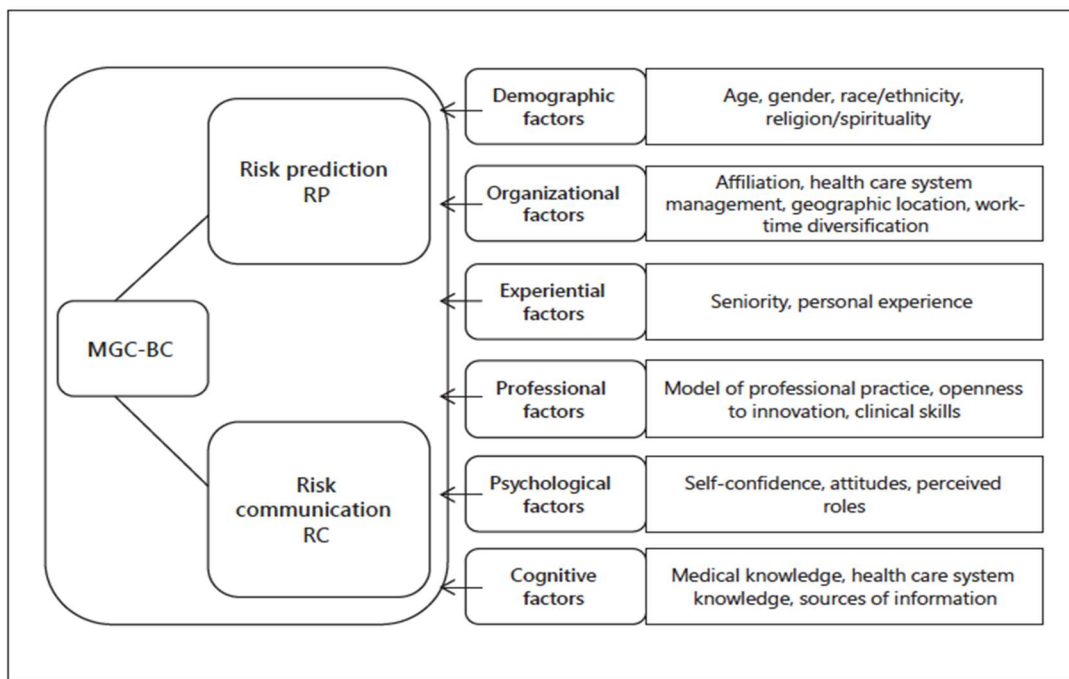
- **Blouin-Bougie J**, Jbilou J, Amara N and Simard J. (2017). To what extent do patients' factors matter in genetic counselling practices? A scoping review on providers' point of view. *Proceedings of the Annual Conference of the Administrative Sciences Association of Canada (ASAC)*. Best Paper Award – Business Health Care Management: 2.

PROFIL DES PROFESSIONNEL·LES

Trente et une études (31) ont permis l'identification de 193 facteurs associés à la prédiction et à la communication du risque concernant les caractéristiques des professionnel·les de la santé. Six grandes caractéristiques des professionnel·les de la santé ont été identifiées : démographique, organisationnelle, expérientielle, professionnelle, psychologique et cognitive (Figure 12; Jbilou, Halilem et al. 2014).

Dans l'ensemble, les facteurs associés aux pratiques de prédiction du risque par les professionnel·les de la santé sont les attitudes positives envers les tests génétiques, les connaissances des bénéfices liés à l'utilisation de ces tests et l'affiliation des professionnel·les à un système de soins intégrés. En ce qui concerne la communication du risque, l'ancienneté, le fait de se sentir qualifié·es ou préparé·es, de même qu'une pratique orientée vers la prévention, *a contrario* du traitement, expliquent les pratiques des professionnel·les de la santé. D'autres variables influencent autant la prédiction que la communication du risque, telles que les expériences personnelles passées avec la maladie ou la formation en génétique clinique. Nombre de variables identifiées correspondent à celles relevées dans la revue systématique de Godin, Bélanger-Gravel et al. (2008), telles que les connaissances, les attitudes ou les expériences passées, etc.

Figure 12. Sommaire des caractéristiques des professionnel·les de la santé influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque



Source : Jbilou et al. (2014), *Fig 2. Major predictors of MGC-BC*, p. 8
MGC-BC: medical genetic counseling for breast cancer

Les auteur·es recommandent notamment que des actions soient mises en place à deux niveaux : 1) la formation et de l'éducation, car une majorité de professionnel·les de la santé possèdent des connaissances limitées en génétique clinique (ex., collection de l'histoire familiale, initiation du conseil génétique, bénéfices et conséquences possibles liés à la réalisation d'un test génétique); et 2) la gestion des soins et services, (ex., clarification des procédures de référence ou de prescription de tests génétiques, création de canaux de communication entre les différents niveaux de soins), car l'implantation à plus grande échelle des services de génétique nécessitera une reconfiguration certaine des rôles et responsabilités des professionnel·les de la santé.

Il est encore toutefois difficile de fournir des stratégies claires et précises pour favoriser l'expansion des services de génétique, étant donné les évidences limitées du rôle des facteurs organisationnels sur les pratiques des professionnel·les de la santé, ainsi que l'impact des pratiques de ces dernier·es sur les patientes (Jbilou, Halilem et al. 2014).

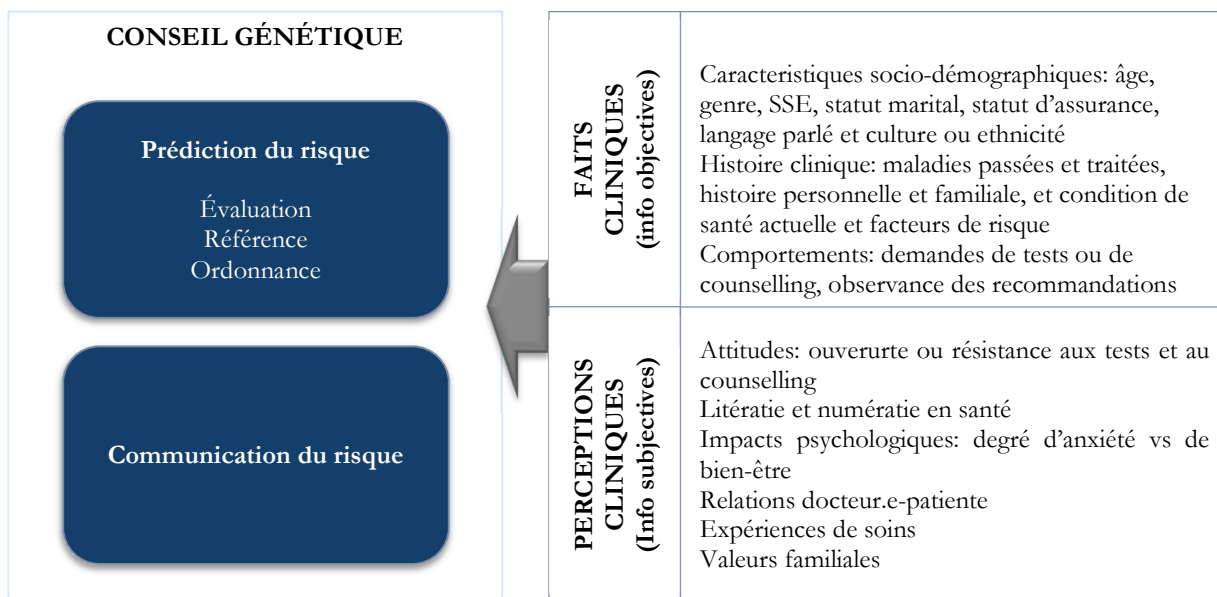
PROFIL DES PATIENTES

Parmi les articles utilisés pour le *vote-counting*, 23 ont permis d'identifier des facteurs liés aux patientes influençant le processus de conseil génétique. Le tableau 2 présente les caractéristiques de ces articles : ils ont pour année de publication médiane 2004 et ont principalement étudié la prédiction du risque, tout particulièrement les pratiques d'ordonnances et de références des professionnel·les de la santé offrant des soins de santé primaires (*primary care providers (PCPs)*) aux États-Unis.

Plus précisément, les deux tiers des articles se sont centrés sur les pratiques des [PCPs](#) qui comprennent les spécialités suivantes : médecine générale, médecine familiale, médecine interne et gynécologie-obstétrique. Le tiers des articles s'est penché sur les pratiques des [PCPs](#) et des spécialistes en combinaison, sur les pratiques des spécialistes seulement, et sur celles des conseiller·es en génétique. Qui plus est, 70 % des études sélectionnées ont été menées sur les professionnel·les de la santé américain·es alors que les 30 % restants se répartissent en proportion similaire parmi les professionnel·les de la santé de la Suisse, de la Grande-Bretagne, de l'Australie et de la Belgique. Concernant les variables dépendantes, environ 60 % des articles traitent de la prédiction du risque, 20 % de la communication du risque et 20 % de la prédiction et de la communication du risque simultanément. Parmi ceux ayant exploré la prédiction du risque, la majorité a étudié les pratiques d'ordonnance (14 articles) ou de références (8 articles), et quelques-uns ont étudié l'évaluation du risque (4 articles). Finalement, la moitié des articles évalue les pratiques des professionnel·les de la santé dans le cadre du cancer du sein, alors qu'une seconde moitié porte son intérêt vers divers cancers familiaux et héréditaires ou d'autres problématiques de santé génétiques.

L'analyse des facteurs liés aux patientes a par ailleurs permis de dégager deux grandes dimensions : 1) les faits cliniques et 2) les perceptions cliniques des professionnel·les de la santé. Les premières concernent des données cliniques objectives à propos des patientes que les professionnel·les de la santé collectent dans le but de prévenir la maladie ou améliorer leur santé. Les secondes sont des informations subjectives (ex., déductions, perceptions) que les professionnel·les de la santé évaluent dans le but d'adapter leurs interventions aux besoins psychosociaux des patientes. Les variables et leurs définitions respectives sont présentées dans le tableau 3, alors que la schématisation de l'ensemble des variables se rapportant aux caractéristiques des patientes est illustrée par la Figure 13.

Figure 13. Conceptualisation des caractéristiques des patientes étudiées par rapport aux pratiques de prédiction et de communication du risque par les professionnel·les de la santé



SSE : Satut socioeconomique

Parmi les 143 variables identifiées dans les articles sélectionnés, plus de 60 sont significativement associées à la prédiction ou la communication du risque. Elles sont comptabilisées dans le tableau présentant le détail du *vote-counting* à l'annexe [EC6](#).

Tableau 2. Caractéristiques des 23 études quantitatives ayant évalué les facteurs liés aux patientes influençant la prédiction et la communication du risque par les professionnel·les de la santé

Authors	Health topic	Country	Purpose of the Study	Dependant variables				Type of health professionals	Analysis
				RC	RPa	RPo	RPr		
(Costanza, Stoddard et al. 1992)	Breast cancer	USA	Variables associated with physician compliance with screening guidelines.			x		Generalists n = 116	Logistic regression
(Geller, Bernhardt et al. 1998)	Breast cancer	USA	Pre-test discussions for informed consent and recommendations; post-test decisions if test positive; discrepancies between consumers and providers.	x				Generalists, Specialists, and nurses n = 293 + 143	Multivariate logistic regression
(Guerra 2009)	Breast cancer	USA	Use of cancer risk assessment strategies, testing RP software.	x	x	x	x	Generalists n = 383	Logistic regression
(Haas 2004)	Breast cancer	USA	How physicians tailor their recommendations for prevention and risk reduction to the characteristics of individual women.	x		x	x	Generalists n = 822	Logistic regression
(Kaplan, Haas et al. 2005)	Breast cancer	USA	Factors associated to risk reduction practices and barriers to practices.	x			x	Generalists n = 822	Logistic regression
(Keller 2001)	Breast cancer	Switzerland	Personal screening behaviour of female physicians, attitude, prescription rate; their influence on screening.			x		Generalists n = 738	Logistic regression
(Foo, Young et al. 2009)	Colorectal cancer	Australia	Characteristics of patients least likely to have family history recorded and be refer.		x			Specialists n = NA	Logistic regression
(Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004)	Chronic diseases	Mexico	Links between patterns of communication with social factors.	x				Specialists n = 379	Ordinal logistic regression

RC : risk communication; RPa : risk prediction-assessment; RPo: risk prediction-ordering; RPr: risk prediction-referrals

Tableau 2. Suite

Authors	Health topic	Country	Purpose of the Study	Dependant variable				Type of health care professionals	Analysis
				RC	RP _a	RP _o	RP _r		
(O'Neill, Luta et al. 2009)	Lung cancer	USA	Influences of disease, lifestyle, and other factors on providers' willingness to recommend genetic susceptibility testing.			x		NA n = 232	Logistic regression & GEE
(Sifri 2003)	Cancer susceptibility testing	USA	Factors associated with cancer susceptibility testing use.			x	x	Generalists n = 475	Logistic regression & GEE
(Vig 2009)	Genetic cancer	USA	Cancer genetic risk assessment and referral practices of PCPs.		x		x	Generalists n = 860	Logistic regression
(Hindorff 2009)	Factor V Leiden	USA	Motivations for ordering genetic test.			x		Generalists n = 114	Multivariate regression
(Levy, Youatt et al. 2007)	Smoking cessation	USA	Likelihood to order a new genetic test to tailor smoking cessation treatment.			x		Generalists n = 1120	Logistic regression & GEE
(Verhoeven 2003)	Sexual counselling	Belgium	Problems physicians encounter in discussing sexually transmitted infection issues with their patients.	x				Generalists n = 123	Logistic regression
(Imms 2010)	Cardio-vascular risk	Australia	Concept of absolute risk and use of tools in general practices.		x			Generalists n = 257	Linear regression
(Taplin 1994)	Breast cancer	USA	Differences among physicians and specialties that might influence ordering practices.			x		Generalists and Specialists n= 224	Logistic regression
(White, Bonham et al. 2008)	Breast cancer	USA	Patient characteristics influence referral decisions and non-respect of guidelines.				x	Generalists n = 1035	Logistic & polynomial regression
(Nutting 2001)	Breast cancer	USA	Importance of physician, patient, and visit characteristics on physician recommendations for screening mammography.			x		Generalists n = 93	Logistic regression
(Meyer, Anderson et al. 2010)	Breast & ovarian cancer	USA	Incidence of referral of new ovarian cancer patients who had a substantial risk of a BRCA1/2 mutation.				x	NA	Multivariate logistic regression

Tableau 2. Suite

Authors	Health topic	Country	Purpose of the Study	Dependant variable				Type of health care professionals	Analysis
				<u>RC</u>	<u>RPa</u>	<u>RPo</u>	<u>RPr</u>		
(Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007)	Colorectal cancer	USA	General behavioural counselling activities of office staff; benefits and rates of screening.			x		Generalists n = 795	GEE & logit link
(Shields, Burke et al. 2008)	Breast cancer & other	USA	Physicians' experience ordering or referring patients for genetic tests; Utilization of genetic tests for minority patients.			x	x	Generalists n = 1120	Multivariate regression
(Gorin 2007)	Colorectal cancer	USA	Interurban variations in screening practices.			x		Generalists n = 387	Logistic regression
(Dulai 2004)	Colorectal cancer	USA	Characterize current colorectal cancer screening practice and identify possible determinants of screening test use.			x		Generalists n = 898	Logistic regression

Tableau 3. Taxonomie des facteurs liés aux patientes

Dimensions	Concepts	Independent variables	Definitions	Dependent variables				Articles	
				<u>RC</u>	<u>RP_a</u>	<u>RP_o</u>	<u>RP_r</u>		
CLINICAL FACTS	Socio-demographic characteristics	Age	Defined by patients' age (number of years).		x	x	x	(Nutting 2001, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Foo, Young et al. 2009, Hindorff 2009, Imms 2010, Meyer, Anderson et al. 2010)	
		Gender	Defined by patients' sex (male or female).	x	x	x		(Taplin 1994, Verhoeven 2003, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Foo, Young et al. 2009, Hindorff 2009, Imms 2010)	
		Culture & ethnicity	Defined either by a particular ethnicity and religious affiliation of patients or by their belonging to a minority community.	x	x	x	x	(Verhoeven 2003, Levy, Youatt et al. 2007, Shields, Burke et al. 2008, White, Bonham et al. 2008, Foo, Young et al. 2009, Imms 2010, Meyer, Anderson et al. 2010)	
		Language	Defined as the primary language of the patients.	x	x	x	x	(Verhoeven 2003, Haas 2004, Levy, Youatt et al. 2007, Shields, Burke et al. 2008, Foo, Young et al. 2009)	
		Civil status	Defined by marital status of patients (e.g. single, married, separated, or divorced).		x			(Foo, Young et al. 2009)	
	Behaviors	Insurances status	Defined mostly by the fact that patients are insured or not, and by their type of insurance coverage (private or public).	x	x	x	x	(Geller, Bernhardt et al. 1998, Levy, Youatt et al. 2007, Shields, Burke et al. 2008, White, Bonham et al. 2008, Foo, Young et al. 2009, O'Neill, Luta et al. 2009)	
		Request	Defined by the action of patients asking for screening or counseling.	x		x	x	(Taplin 1994, Nutting 2001, Sifri 2003, Guerra 2009, Hindorff 2009, Vig 2009)	
		Compliance	Defined by patients' adherence to screening recommendations or treatment.	x		x		(Nutting 2001, Dulai 2004, Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004)	
		Clinical history	Familial and personal history	Defined by past (or cured) clinical health conditions of patients and its relatives.	x	x	x	x	(Costanza, Stoddard et al. 1992, Nutting 2001, Haas 2004, Guerra 2009, Hindorff 2009, O'Neill, Luta et al. 2009, Imms 2010, Meyer, Anderson et al. 2010)
			Actual health condition or risk factors	Defined by actual or pre-existing (persistent) health condition or risk factors of patients.	x	x	x	x	(Costanza, Stoddard et al. 1992, Verhoeven 2003, Dulai 2004, Haas 2004, Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Hindorff 2009, O'Neill, Luta et al. 2009, Imms 2010, Meyer, Anderson et al. 2010)

Tableau 3. Suite

Dimensions	Independent variables	Definitions	Dependent variables				Articles
			RC	RPa	RPo	RPr	
CLINICAL PERCEPTIONS	Attitude of resistance/ readiness	Defined as healthcare professional's perceptions of patients 'attitudes toward testing or counseling.			x	x	(Kaplan, Haas et al. 2005, Hindorff 2009)
	Health literacy-numeracy	Defined by healthcare professional's perception of patient's health knowledge and cognitive capacity to understand new health information.	x		x		(Keller 2001, Dulai 2004, Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004, Kaplan, Haas et al. 2005)
	Psychological impacts	Defined by various psychological states, either negative or positive (e.g. uncertainty, concern, worry, anxiety, fears; security, well-being, quality of life).	x		x	x	(Taplin 1994, White, Bonham et al. 2008, Imms 2010)
	Doctor-patient relationship	Defined by various variables describing professional relationship between counselors and counselees (e.g. partnership, trust, connexion, interaction, etc.)	x				(Verhoeven 2003)

RC : risk communication; RPa : risk prediction-assessment; RPo: risk prediction-ordering; RPr: risk prediction-referrals

FAITS CLINIQUES

Cette catégorie de facteurs présente les données cliniques objectives collectées ou observées par les professionnel·les de la santé lors de consultations cliniques avec les patientes. Elles peuvent se diviser en trois (3) sous-catégories : les caractéristiques sociodémographiques, l'histoire clinique et les comportements des patientes.

CARACTÉRISTIQUES SOCIODÉMOGRAPHIQUES

Âge. L'âge des patientes et la prédiction du risque par les professionnel·les de la santé ne sont pas clairement associés ensemble, et ce, même si l'âge est souvent considéré comme un facteur de risque dans le développement de diverses maladies. Effectivement, certain·es auteur·es n'ont pu mettre en lumière des associations significatives entre l'âge et les pratiques d'ordonnance (Nutting 2001, Hindorff 2009) ou d'évaluation du risque (Foo, Young et al. 2009). Toutefois, Meyer, Anderson et al. (2010) ont récemment observé que l'âge de la patiente et l'année de la première visite avec les professionnel·les de la santé influencent tous deux les pratiques de référence pour le conseil génétique en cancer du sein : la première est positive alors que la seconde est négative. Par ailleurs, une association négative entre l'âge de la patiente et les pratiques d'ordonnance de test de dépistage pour un autre cancer a été mise en évidence par Hudson, Ohman-Strickland et al. (2007). Dans l'ensemble, peu d'information est disponible par rapport à l'impact de l'âge des patientes sur les pratiques des professionnel·les de la santé. Cependant, ces résultats suggèrent que plus la patiente est âgée, moins elle a de chances d'être référée ou de se voir prescrire un test, mais que plus les années avancent, plus la patiente a la chance d'être référée pour un test. Ceci pourrait être attribuable à la plus grande conscientisation des professionnel·les de la santé envers les avantages du dépistage précoce ou encore au temps de suivi avec un·e même professionnel·le de la santé.

Par ailleurs, il est possible de penser que l'âge de la patiente agit davantage en termes de variable modératrice sur les pratiques de prédiction du risque de cancer du sein des professionnel·les de la santé. Certaines études ayant réalisé des analyses bivariées avancent que la collecte de l'histoire familiale est plus détaillée chez les patientes âgées (65 ans et plus) que les jeunes patientes (65 ans et moins) (Tyler Jr. and Snyder 2006), mais qu'elle est moins souvent évaluée chez les patientes plus âgées (Acheson 2000). Pourtant, le vieillissement est reconnu comme un facteur de risque du cancer du sein. Une autre explication pourrait être liée à une certaine mécompréhension de l'importance de l'âge des patientes dans l'évaluation du risque de cancer du sein. En effet, les formes sporadiques de cancer du sein sont liées au vieillissement, alors que les formes dites familiales ou héréditaires ne présentent pas une évolution aussi claire en fonction de l'âge. Ces dernières se développent généralement à un beaucoup plus jeune âge que les premières (Antoniou, Pharoah et al. 2002). Une certaine complexité est ajoutée lorsque l'on considère la variabilité de l'incidence du cancer du sein selon l'âge en fonction de certaines mutations. Par exemple, les porteuses d'une mutation sur [BRCA1](#) ont plus de chances

que les porteuses d'une mutation sur [BRCA2](#) de développer un cancer du sein à un plus jeune âge (Antoniou, Pharoah et al. 2002).

Aucune des études identifiées n'a évalué l'influence de l'âge de la patiente sur les pratiques de communication du risque par les professionnel·les de la santé dans le cadre de modèles statistiques explicatifs. Toutefois, deux études ayant traité cette association dans le cadre de modèles bivariés soulignent que l'âge n'affecte pas les pratiques de communication du risque (Baars 2003), ni même le style de communication employé par les professionnel·les de la santé (Ellington 2006).

Genre. Il n'est pas possible de conclure que le genre est significativement associé aux pratiques de prédiction et de communication du risque, bien que certaines conditions médicales soient respectivement plus fréquentes chez les femmes ou les hommes. Pour le cancer du sein, les femmes sont beaucoup plus à risque que les hommes; des différences physiologiques et biologiques évidentes expliquent ce fait. C'est peut-être une des raisons pour laquelle une seule étude identifiée a évalué l'association du genre et de la prédiction du risque dans le cadre du cancer du sein. Les auteur·es soulignent que le genre féminin est associé aux pratiques d'ordonnance de mammographie (Taplín 1994). Toutefois, cette même conclusion a été rapportée pour les hommes dans le cadre des pratiques d'évaluation et d'ordonnance de test de dépistage pour le cancer colorectal (Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Foo, Young et al. 2009).

Aucune étude n'a évalué l'impact du genre des patientes sur les pratiques de communication du risque des professionnel·les de la santé dans le cadre de modèles statistiques explicatifs. Toutefois, des pistes de réflexion sont disponibles grâce à des études utilisant d'autres méthodes d'analyse. En effet, il existerait davantage de variations avec les patientes de genre féminin que ceux de genre masculin (Ellington 2006). Ces variations ne seraient pas attribuables à des modes de communication particuliers (ex., psychosocial ou biomédical), mais bien au fait que les femmes seraient plus proactives par rapport à leur santé, les amenant à être plus actives dans les échanges et plus réceptives à l'information offerte par les professionnel·les de la santé. Il serait aussi plus facile de discuter de dépistage avec les femmes qu'avec les hommes, étant donné que leur histoire de dépistage est plus importante et plus ancienne que celle des hommes (Ellington 2006).

Ces résultats semblent correspondre aux propos de quelques auteur·es s'étant penché·es sur l'évaluation du risque de cancer en général et d'autres problématiques de santé héréditaires. Effectivement, les pratiques d'évaluation du risque de cancers héréditaires seraient plus fréquentes chez les femmes, particulièrement chez les « anciennes » patientes, comparativement aux nouvelles patientes (Acheson 2000). Cependant, la justesse de l'évaluation du risque de cancer à l'aide de l'histoire familiale («*adequacy*», c.-à-d., information insuffisante, suffisante ou complète) ne serait pas liée au genre (Tyler Jr. and Snyder 2006).

Culture & ethnicité. Il existe certaines évidences démontrant que la culture ou l'ethnicité des patientes pourrait, dans certains cas, avoir un impact sur les pratiques de prédiction du risque de cancer du sein. D'abord, les professionnel·les de la santé réfèrent davantage de patientes d'origine juive et moins de patientes afro-américaines pour le conseil génétique (Meyer, Anderson et al. 2010). Ensuite, les professionnel·les ayant une clientèle majoritairement composée d'individus appartenant à une minorité ethnique ou culturelle tendent à significativement moins prescrire de tests de susceptibilité génétique pour le cancer du sein (Shields, Burke et al. 2008). Un scénario similaire s'applique dans le cas du cancer du côlon et de la maladie de Huntington (Shields, Burke et al. 2008). Toutefois, aucune différence notable n'a été soulevée lorsque l'ethnicité ou la culture a été étudiée dans des modèles considérant simultanément différents tests génétiques ou différents milieux de soins où il est possible de référer les patientes (ex., clinique de génétique, essais cliniques) (Shields, Burke et al. 2008).

D'autres types d'études appuient le fait que l'ethnicité et la culture influencent les pratiques de prédiction du risque chez des professionnel·les de la santé. Par exemple, les professionnel·les de la santé avec un grand nombre de patientes afro-américaines tendent à être moins impliqués dans les soins préventifs en général et, ce faisant, leurs patientes reçoivent moins d'exams mammaires et gynécologiques, ainsi que de tests de dépistage y étant associés (Klassen, Hall et al. 2000). Certain·es auteur·es ont, par ailleurs, souligné que l'ethnicité et l'aboriginalité des patientes sont des caractéristiques négligées dans le cadre de la prédiction du risque d'autres problématiques de santé (Morgan 2004, Imms 2010).

Aucune étude n'a évalué les pratiques de communication du risque des professionnel·les de la santé par rapport à l'ethnicité, la culture ou la religion des patientes à l'aide de modèles statistiques explicatifs. Toutefois, ces notions peuvent être des enjeux importants et avoir un impact certain. D'une part, l'identification de l'ethnicité ou de l'identité culturelle de la patiente peut être une information importante dans l'évaluation du risque de diverses maladies mais, d'autre part, mener à la formation d'idées préconçues ou de stéréotypes (Saleh, Barlow-Stewart et al. 2009) entravant la communication du risque ou la personnalisation des soins et services offerts aux patientes.

Le concept de culture, par ailleurs, peut être défini et compris de différentes façons : dans un sens traditionnel, où les variables mesurées sont la langue, l'ethnicité ou la religion, et dans un sens plus moderne, où s'ajoutent des variables telles que le statut matrimonial, l'orientation sexuelle et les attitudes par rapport à la technologie (Saleh, Barlow-Stewart et al. 2009). Ces divergences de perceptions ou de compréhension en lien avec l'ethnicité des patientes pourraient expliquer une partie des variations observées dans les pratiques cliniques des professionnel·les de la santé. Le défi est donc de porter attention aux individus et aux populations à plus haut risque étant donné leur ethnicité, sans utiliser de stéréotypes, et d'être à même d'utiliser la notion de culture pour améliorer les soins offerts à ces communautés (Marshall 2012). Pour le cancer du sein, il est démontré que les personnes de descendance juive ashkénaze, islandaise, suédoise, hongroise et canadienne-française ont un

risque accru d'être porteuses d'une mutation génétique, leur conférant ainsi un risque accru de développer la maladie (Howard, Balneaves et al. 2009).

Langage. Les études évaluant l'influence de la langue des patientes sur les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé ont été menées dans des pays où l'anglais est la langue officielle. Très peu de variables se sont révélées significatives. Toutes les variables étudiant l'impact de la langue sur la prédiction du risque sont non significatives, incluant celles ayant traité du cancer du sein (Shields, Burke et al. 2008, Foo, Young et al. 2009). Cependant, une étude a démontré que plus le pourcentage de patientes des professionnel·les de la santé avec un anglais limité est grand, plus ces dernières ont tendance à discuter de l'évaluation du risque de cancer du sein avec leurs patientes (Haas 2004).

Bien qu'aucune évidence suggérant un lien clair entre la langue des patientes et la prédiction du risque n'ait été identifiée, et qu'il en faille davantage pour statuer sur la communication du risque, ceci ne permet pas de conclure que cette caractéristique des patientes ne soit pas prise en compte par les professionnel·les de la santé. D'abord, il est possible que la langue soit considérée comme une partie de l'identité culturelle et ethnique des patientes, et donc influence les pratiques cliniques des professionnel·les de la santé (Saleh, Barlow-Stewart et al. 2009). Il est aussi plausible que la langue des patientes influence les services de conseil génétique en ajoutant un problème de compréhension (abordé plus en détail dans la section sur la littéracie). Par exemple, des professionnel·les de la santé qui fournissent des soins et services à des patientes ne parlant pas l'anglais doivent faire face à l'enjeu du temps en raison des besoins de traduction, jouté aux périodes de temps limitées dédiées aux consultations médicales (Guerra 2007).

Assurances. Parmi les articles répertoriés, cinq utilisent des modèles statistiques multivariés pour étudier l'influence de la couverture d'assurance maladie des patientes au regard de la prédiction et de la communication du risque chez les professionnel·les de la santé américain·es. Les résultats ne concernent donc que le système de santé et la couverture d'assurance maladie des patientes aux États-Unis. Ces études rapportent des résultats allant dans le même sens : le fait que les patientes soient assurées ou non n'est pas significativement associé aux pratiques d'ordonnance ni de référence des professionnel·les de la santé, et ce, pour divers types de maladies et de cancers (Levy, Youatt et al. 2007, Shields, Burke et al. 2008, O'Neill, Luta et al. 2009), incluant le cancer du sein (Geller, Bernhardt et al. 1998, Shields, Burke et al. 2008, White, Bonham et al. 2008). Le type d'assurance des patientes ne semble pas plus influencer les pratiques cliniques des professionnel·les. Effectivement, aucune différence significative n'a été rapportée dans les études ayant considéré les patientes couvertes par *Medicaid* (c.-à-d., les individus à faibles revenus vivant aux États-Unis bénéficiant d'une couverture du régime public d'assurance maladie) ou non assurées (Levy, Youatt et al. 2007, Shields, Burke et al. 2008). Une étude suggère toutefois que les professionnel·les de la santé ayant une plus grande proportion de patientes couvertes par

[Medicaid](#) ont tendance à avoir moins souvent référé leurs patientes vers des conseiller·es en génétique ou d'autres sites de soins (Shields, Burke et al. 2008).

Même si plusieurs observations non significatives ont été soulignées dans la littérature entre le statut d'assurance des patientes et les pratiques cliniques des professionnel·les de la santé, quelques études proposent des arguments en faveur d'un lien entre ces variables. Ader, Susswein et al. (2009), par exemple, soulignent que 30 % de leur échantillon (n = 110) de médecins avouent que les patientes non assurées ou autoassurées est l'une des raisons de s'engager dans un processus de test génétique anonyme pour les mutations sur [BRCA1](#) ou [BRCA2](#). Des résultats similaires sont disponibles dans le cadre d'études portant sur d'autres cancers : les médecins étant au courant qu'une patiente n'a pas d'assurance couvrant les frais liés au test de dépistage ou de susceptibilité génétique est une raison suffisante pour ne pas les référer (Guerra 2007, Claybrook 2010).

Enfin, certain·es auteur·es ont noté des différences entre les professionnel·les de la santé selon la proportion de leurs patientes recevant une assistance pour leurs soins médicaux. Les médecins ayant davantage de patientes couvertes par le régime public d'assurance maladie sont plus susceptibles de ne pas être au fait de la proportion de leurs patientes ayant besoin de dépistage et sont moins susceptibles de connaître les programmes de santé en lien avec leur pratique médicale (Klassen, Hall et al. 2000). La question de l'assurances maladie demeure ainsi un enjeu complexe et important à considérer pour améliorer et rendre accessibles les services de génétique médicale, car les tests et les résultats qui leur sont associés sont nécessaires pour bien gérer le risque des patientes (Ader, Susswein et al. 2009).

HISTOIRE CLINIQUE (OU ANAMNÈSE)

Histoire personnelle et familiale. L'histoire personnelle et familiale de cancer est un facteur de risque important de cancer du sein et la littérature tend à démontrer que ces facteurs influencent les pratiques professionnelles de conseil génétique. En effet, divers·es auteur·es ont souligné une association positive entre l'histoire familiale de cancer du sein et les pratiques de prédiction, autant en ce qui concerne l'évaluation, l'ordonnance et la référence pour des tests génétiques, et la communication du risque de cancer du sein (Nutting 2001, Haas 2004, Guerra 2009, Meyer, Anderson et al. 2010). Une étude portant sur d'autres conditions génétiques rapporte des résultats non significatifs entre les pratiques des professionnel·les et l'histoire familiale (Hindorff 2009).

Bien que les professionnel·les de la santé documentent et collectent l'histoire familiale des patientes (Tyler Jr. and Snyder 2006, Meyer, Anderson et al. 2010) et que cette dernière soit liée aux pratiques cliniques des professionnel·les de la santé, le manque de détails lors de l'étape de l'évaluation du risque des patientes pourrait expliquer pourquoi l'identification et la stratification des patientes à risque modéré et élevé de cancer du sein sont difficiles (Tyler Jr. and Snyder 2006, Meyer, Anderson et al. 2010). Ces éléments pourraient également

expliquer pourquoi, malgré les améliorations réalisées par les professionnel·les de la santé au regard de la collecte de l'histoire familiale des patientes, le nombre de références pour le conseil génétique demeure bas (Meyer, Anderson et al. 2010). Comme le souligne Haas (2004), les médecins sont généralement capables d'adapter leurs recommandations de prévention et de gestion du risque avec le niveau de risque des patientes; cependant, ils·elles sous-utilisent peut-être l'évaluation génétique et les nouvelles options de prévention pour les femmes à haut risque de cancer du sein qui n'ont pas d'histoire familiale.

État de santé et facteurs de risque. L'état de santé actuel des patientes et la gravité de leur maladie sont des aspects importants pour les professionnel·les de la santé, autant pour la référence que la prescription de tests. Effectivement, la forte sévérité d'un cancer (ex., grade III) est positivement associée aux pratiques de référence pour les tests de prédisposition génétique des gènes [BRCA1](#) et [BRCA2](#) (Meyer, Anderson et al. 2010). Toutefois, les patientes ayant reçu un récent diagnostic de cancer ont plus de chance d'être référées pour ce test que celles ayant un cancer du sein récidivant (Meyer, Anderson et al. 2010). De plus, l'estimation du risque à vie de développer un cancer du sein est positivement associée aux pratiques de communication du risque (Haas 2004). Certaines études démontrent par ailleurs que l'existence d'une maladie et sa gravité ou d'une histoire d'abus de substance est significativement associée à la propension des professionnel·les de la santé à prescrire un test de dépistage pour divers cancers (Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, O'Neill, Luta et al. 2009) et à la communication du risque de cancer en général (Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004). La direction de ces associations est fonction des facteurs de risque et des maladies étudiées.

Des études qualitatives et descriptives révèlent que d'autres aspects de l'anamnèse des patientes sont importants pour les professionnel·les de la santé pour la prédiction et la communication du risque à leurs patientes. Ces aspects varient évidemment en fonction de la problématique de santé étudiée, mais pour le cancer du sein, il est possible de souligner les suivants : les aspects liés à la santé reproductive et à la planification familiale, le nombre, le type et la sévérité des problématiques de santé dont est atteinte la patiente (Ader, Susswein et al. 2009).

PERCEPTIONS CLINIQUES

Les facteurs présentés dans cette catégorie concernent l'évaluation subjective des caractéristiques des patientes par les professionnel·les de la santé. Ils renvoient donc aux déductions et perceptions de ces dernier·es envers leurs patientes durant les consultations. Bien que peu de variables de cette nature aient été identifiées dans la littérature – encore moins étudiées dans le cadre de modèles de statistiques – deux d'entre elles méritent une certaine attention : l'évaluation de l'impact psychologique des tests et du conseil génétique sur les patientes, ainsi que la capacité de compréhension des patientes au regard des informations transmises, soit la littératie et la numéracie.

Impacts psychologiques. Deux études ont soulevé que la prédiction du risque n'était pas associée à l'état psychologique des patientes (Taplin 1994, White, Bonham et al. 2008). L'une a insisté sur le fait que les pratiques d'ordonnance ne sont pas influencées par l'effet positif que pourrait procurer un dépistage régulier par mammographie chez les femmes, comme le sentiment de sécurité (Taplin 1994). L'autre souligne qu'il n'y a pas d'association entre le niveau d'inquiétude des patientes et la décision des professionnel·les de la santé de référer pour un test génétique pour des mutations sur [BRCA1](#) ou [BRCA2](#) (White, Bonham et al. 2008).

Michie, Bron et al. (1997) rapportent une forte corrélation entre les perceptions des professionnel·les de la santé des préoccupations de leurs patientes et leurs styles de communication. De plus, diverses études qualitatives soulignent l'anxiété que peut générer l'évaluation du risque chez les patientes, incluant les tests génétiques pour le cancer du sein (American Cancer Society 1985, Hayflick 1998, Lane and Messina 1999) et d'autres cancers ou problématiques génétiques (Fairfield 2004, Guerra 2007, Hannon, Martin et al. 2008, Ward, Parameswaran et al. 2010). Cependant, plus d'études quantitatives devraient être réalisées pour établir l'effet de variables ayant trait à l'état psychologique des patientes sur les pratiques de prédiction et de communication du risque par les professionnel·les de la santé. Ces études démontrent tout de même que le conseil et la réassurance pourraient être parmi les rôles importants des professionnel·les de la santé lorsque des tests de susceptibilité génétique sont envisagés.

Littérature-numérique. Bien que plusieurs études évaluent la compréhension des patientes par rapport à la prédiction et à la communication du risque, les résultats demeurent globalement ambigus. Les études quantitatives présentent des résultats insuffisants pour statuer sur l'existence d'un lien solide entre ces variables, et les résultats identifiés au regard de la communication du risque sont tous non significatifs dans les études considérées.

En fait, concernant la prédiction du risque, une seule étude portant sur le cancer du sein rapporte que les professionnel·les de la santé ont tendance à prescrire davantage de tests aux patientes dont ils·elles estiment les connaissances en la matière moyennes à élevées, comparativement à celles avec des connaissances estimées plus faibles. (Keller 2001). Des résultats similaires sont rapportés dans le contexte du dépistage du cancer colorectal (Dulai 2004). Pour la communication du risque, des auteur·es rapportent que la compréhension des patientes n'a pas d'influence sur les pratiques des professionnel·les de la santé, et ce, dans le cadre de diverses problématiques de santé (Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004), incluant le cancer du sein (Kaplan, Haas et al. 2005).

Toutefois, certaines études descriptives avancent que mentionnent que : 1) la complexité du sujet et 2) la barrière linguistique sont parmi les facteurs ayant le plus d'influence sur la communication des professionnel·les de la santé en première ligne avec leurs patientes (Dunn 2001). De plus, les professionnel·les ne semblent pas fréquemment considérer les problèmes de compréhension de leurs patientes. Ces dernières clarifient les

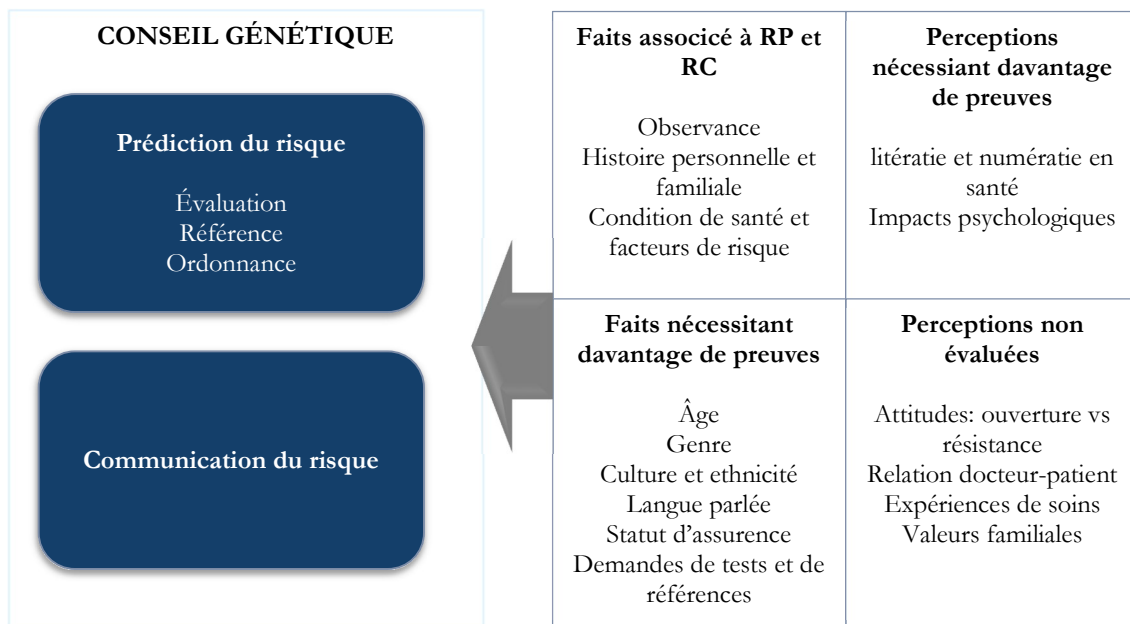
incompréhensions, expliquent les termes médicaux et vérifient la compréhension de leurs patientes dans 11 %, 26 % et 58 % de leurs consultations respectivement, et ce, même si l'un de leurs rôles principaux en conseil génétique est d'assurer la compréhension de la patiente (Butow 2004).

SOMMAIRE DU PROFIL DES PATIENTES

La figure 14 résume les caractéristiques des patientes considérées par les professionnel·les de la santé pour prédire ou communiquer le risque. Les résultats mettent en lumière deux types d'informations collectées concernant les patientes : les faits et les perceptions cliniques. Le parallèle entre les connaissances explicites et tacites peut aisément être fait : les faits cliniques concernent principalement les informations codifiées dans le dossier médical, alors que les perceptions cliniques renvoient davantage aux déductions réalisées par les professionnel·les de la santé à l'endroit des patientes lors des consultations.

Les résultats démontrent, premièrement, que l'histoire personnelle et familiale, l'état de santé, incluant divers facteurs de risque, et l'observance des recommandations par les patientes influencent significativement les pratiques des professionnel·les de la santé en matière de conseil génétique.

Figure 14. Sommaire des facteurs liés aux caractéristiques des patientes influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé



RP : risk prediction; RC : risk communication

Deuxièmement, plus de recherches sont nécessaires pour établir l'influence des caractéristiques des patientes sur les pratiques des professionnel·les de la santé. Les résultats insuffisants ou ambigus concernent : l'âge, le genre, la culture et l'ethnicité, la langue, la couverture d'assurance maladie et les demandes des patientes. Ces

résultats démontrent également que les caractéristiques des patientes pourraient davantage retenir l'attention des professionnel·les de la santé. Comme le milieu médical tend à vouloir adopter une médecine dite personnalisée, laquelle invite notamment à des soins et services centrés sur les patientes (Chouchane, Mamtani et al. 2011), les professionnel·les de la santé devraient adapter leurs pratiques aux caractéristiques de leurs patientes. La formation et l'éducation médicale continue sont nécessaires pour améliorer les habiletés des professionnel·les de la santé à identifier les patientes éligibles à une évaluation génétique plus détaillée, à moduler leurs interventions et à adopter une approche de soins centrée sur les patientes, ou qui du moins favorise leur participation dans la prise en charge de leur propre santé (*empowerment*).

Troisièmement, l'analyse des caractéristiques des patientes révèle un besoin réel d'étudier quantitativement les pratiques d'évaluation du risque des professionnel·les de la santé. Ceci permettrait d'établir plus clairement quelles caractéristiques des patientes sont associées à l'évaluation du risque, mais aussi de mieux comprendre comment et pourquoi sont réalisées les étapes subséquentes, soit la référence ou l'ordonnance de test de dépistage ou de susceptibilité génétique. Qui plus est, cette étape se voit primordiale pour l'implantation de programmes de stratification du risque et l'émancipation de la médecine personnalisée.

Quatrièmement, de nombreuses études qualitatives ou descriptives ont analysé les perceptions, les attitudes ou les opinions des professionnel·les de la santé envers leurs patientes (ex., McPhee 1986, American Cancer Society 1990, Firth and Lindenbaum 1992, Thomassen 1993, Welkenhuysen and Evers-Kiebooms 2002, Aalfs 2003, Baars 2003, Wassenberg 2004, Brocklehurst 2010, Mackoff 2010, Van Riel 2010). Ces variables pourraient être également testées à l'aide de modèles statistiques afin d'estimer la force de l'association entre ces variables et les pratiques de prédiction ou de communication du risque des professionnel·les de la santé.

PROFIL DE L'ENVIRONNEMENT

Parmi les articles utilisés pour le *vote-counting*, 22 ont permis d'identifier des facteurs environnementaux et contextuels influençant le processus de conseil génétique. Le tableau 4 présente les caractéristiques de ces études (en anglais).

Globalement, elles ont été publiées entre 1992 et 2009, et la majorité d'entre elles, après 2000, avec pour date de publication médiane, 2006. Plus des deux tiers ont été menées aux États-Unis, et le tiers restant a été réalisé en proportions similaires en Australie, Belgique, Angleterre (Grande-Bretagne), France, Mexique, Suisse et Pays-Bas. Une majorité d'articles s'est centrée sur les pratiques de prédiction du risque (63 %) et, plus particulièrement, sur les pratiques d'ordonnance. Environ le cinquième des articles (23 %) a traité exclusivement de la communication du risque. Le sixième restant (14 %) s'est penché à la fois sur la prédiction et la communication du risque. Les populations à l'étude sont principalement des professionnel·les de la santé de première ligne (64 %), soit des médecins de famille, des médecins généralistes et des médecins obstétriciens-

gynécologues. Néanmoins, quatre articles ont aussi considéré la perspective des spécialistes, dont trois se sont concentrés exclusivement sur les pratiques de ces dernières. Les problématiques de santé étudiées sont variées, mais plus du tiers des études (8 articles) porte sur le cancer du sein. Une même proportion d'articles se penche sur les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé dans le cadre d'autres cancers, et six articles examinent d'autres problématiques de santé héréditaires.

Au total, cent vingt-huit (128) facteurs traitant d'aspects environnementaux, testés dans le cadre de modèles statistiques explicatifs, ont été identifiés; 56 d'entre eux sont significativement associés à la prédiction ou à la communication du risque par les professionnel·les de la santé. L'annexe [EC7](#) détaille les résultats du *vote-counting*. Les facteurs ont été classifiés en trois niveaux : micro-méso-macro. Ils ont ensuite été regroupés pour former des sous-catégories de facteurs (Figure 15). Le tableau 5 présente la taxonomie des variables relevant de l'environnement des professionnel·les de la santé (en anglais).

Figure 15. Conceptualisation des caractéristiques environnementales étudiées par rapport aux pratiques de prédiction et de communication du risque par les professionnel·les de la santé

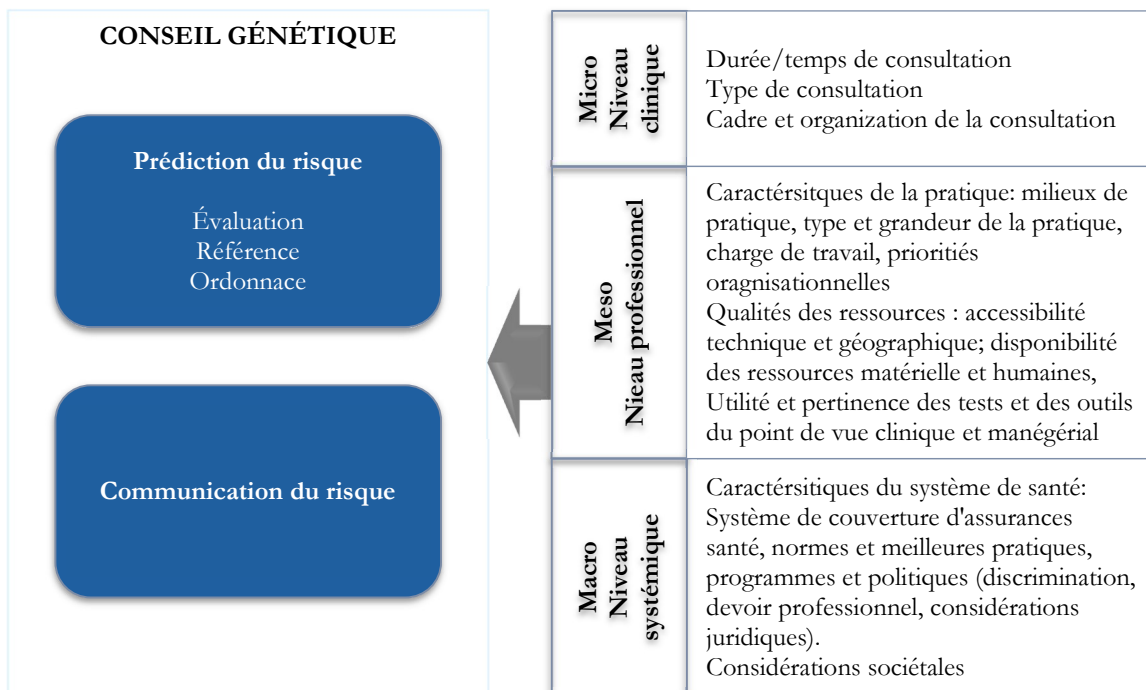


Tableau 4. Caractéristiques des 22 études quantitatives ayant évalué les facteurs environnementaux influençant la prédiction et la communication du risque par les professionnel·les de la santé

Authors	Health topic	Country	Purpose of the Study	Dependant variables				Type of health professionals	Analysis
				RC	RPa	RPo	RPr		
(Carroll 2008)	Breast & other cancers	Canada	Awareness, use and satisfaction with the MOHLTC.				x	Generalists & specialists n = 1 427	Logistic regression
(Costanza, Stoddard et al. 1992)	Breast cancer	USA	Variables associated with physician compliance with screening guidelines.			x		Generalists n = 116	Logistic regression
(Dulai 2004)	Colorectal cancer	USA	Characterize current colorectal cancer screening practice and identify possible determinants of screening test use.			x		Generalists n = 898	Logistic regression
(Foo, Young et al. 2009)	Colorectal cancer	Australia	Characteristics of patients least likely to have family history recorded and be refer.		x			Specialists n = NA	Logistic regression
(Freedman, Wideroff et al. 2003)	Cancer susceptibility testing	USA	Attitudes toward genetic testing for cancer susceptibility.	x		x		Generalists & specialists n = 1 251	Logistic regression
(Guerra 2009)	Breast cancer	USA	Use of cancer risk assessment strategies, testing PR software. Provider's characteristics.	x	x	x	x	Generalists n = 383	Logistic regression
(Hannon, Martin et al. 2008)	Colorectal cancer	USA	Cancer screening knowledge, attitudes, and practices.			x	x	Generalists n = 397	Logistic regression
(Hindorff 2009)	Factor V Leiden	USA	Motivations for ordering a genetic test.			x		Generalists n = 114	Multivariate regression
(Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007)	Colorectal cancer	USA	General behavioural counselling activities of office staff; benefits and rates of screening.			x		Generalists n = 795	GEE and logit link
(Kaplan, Haas et al. 2005)	Breast cancer	USA	Factors associated to risk reduction practices and barriers to practices.	x			x	Generalists n = 822	Logistic regression
(Keating, Stoeckert et al. 2008)	Breast cancer	USA	Understand how physicians implement BRCA 1 and 2 genetic testing. See recommendations when dealing with positive results.	x				Generalists & Specialists n = 611	Logistic regression

Tableau 4. Suite

Authors	Health topic	Country	Purpose of the Study	Dependant variables				Type of health professionals	Analysis
				<u>RC</u>	<u>RP_a</u>	<u>RP_o</u>	<u>RP_r</u>		
(Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004)	Chronic diseases	Mexico	Links of patterns of communication with social factors.	x				Specialists n= 379	Ordinal logistic regression
(McCahon 2009)	Common disorders	England	Attitudes and perceived ability to deliver genetics services for common disorders.	x				Generalists n = 797	Logistic regression
(Meeuwesen , van den Brink-Muinen et al. 2009)	Medical communication	European countries	Differences in the communicative behaviour of general practionners and understanding of patients' cultural dimensions.	x				Generalists n = 307	Stepwise regression
(Nutting 2001)	Breast cancer	USA	Importance of physician, patient, and visit characteristics on physician recommendations for screening mammography.			x		Generalists n = 93	Logistic regression
(Poppelaars, Adèr et al. 2004)	Cystic fibrosis	Netherlands	Attitudes toward routinely offering preconceptional cystic fibrosis carrier screening.			x		Generalists n = 102 +113	Logistic regression
(Shields, Burke et al. 2008)	Breast cancer & other	USA	Physicians' experience ordering or referring patients for genetic tests; Utilization of genetic tests for minority patients.			x	x	Generalists n = 1 120	Multivariate regression
(Sifri 2003)	Cancer susceptibility testing	USA	Factors associated with cancer suceptibility testing use.			x	x	Generalists n = 475	Logistic regression & GEE
(Taplin 1994)	Breast cancer	USA	Differences among physicians and specialties that might influence ordering practices.			x		Generalists Specialists n = 224	& Logistic regression
(Verger, Aulagnier et al. 2005)	Breast cancer	France	Barriers potentially associated with screening for women with disabilities.			x		Generalists n = 564	Logistic regression

Tableau 4. Suite

Authors	Health topic	Country	Purpose of the Study	Dependant variables				Type of health professionals	Analysis
				<u>RC</u>	<u>RPa</u>	<u>RPo</u>	<u>RPr</u>		
(Vig 2009)	Cancer	USA	Describe PCPs risk assessment and referral practices.		x		x	Generalists n = 860	Logistic regression
(Wideroff 2003)	Cancer susceptibility testing	USA	Determine physician characteristics are associated with it the use of cancer suceptibility testing.			x		Generalists & specialists n = 1 251	Logistic regression

RC: risk communication; RPa: risk prediction-assessment; RPo: risk prediction-ordering; RPr: risk prediction-referrals

Tableau 5. Taxonomie des facteurs environnementaux

Dimensions	Concepts	Independent variables	Definitions	Dependant variables				Articles
				<u>RC</u>	<u>RPa</u>	<u>RPo</u>	<u>RPr</u>	
Clinical consultation level	Time for session		Defined by the length of the encounter with patient (number of minutes) or by other time considerations (e.g. lack of time, time pressures, extra-time, etc.) for RP or RC.	x	x	x	x	(Dulai 2004, Kaplan, Haas et al. 2005, Verger, Aulagnier et al. 2005, Keating, Stoeckert et al. 2008, Foo, Young et al. 2009, Guerra 2009, McCahon 2009)
	Type of session		Defined as the reason for visit, i.e. annual exam or routine visit, follow-up visit, specific visit RP or RC, etc.	x			x	(Nutting 2001, Keating, Stoeckert et al. 2008)
	Settings & frame of the consultation		Defined by which type of settings are included in, and how is framed the consultation with patients (e.g. Presence of third person (client companion), seating arrangements, position or number of healthcare professionnals, etc.).				x	(Freedman, Wideroff et al. 2003, Verger, Aulagnier et al. 2005)

Tableau 5. Suite

Dimensions	Concepts	Independent variables	Definitions	Dependant variables				Articles
				<u>RC</u>	<u>RPa</u>	<u>RPo</u>	<u>RPp</u>	
Professional practice level	Practice characteristics	Practice settings/Affiliation	Defined as the type of organization in which HP are working (i.e. private or public; e.g. hospital, university, research institute, etc.) and their affiliation, as well as their position vis-à-vis their practice settings (i.e. owner/employee).	x		x	x	(Costanza, Stoddard et al. 1992, Freedman, Wideroff et al. 2003, Sifri 2003, Dulai 2004, Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004, Kaplan, Haas et al. 2005, Carroll 2008)
		Size/type of the practice	Defined as the number of physicians they are working with (i.e. solo or group practice) as well as single specialty or multispecialty group.	x	x	x	x	(Costanza, Stoddard et al. 1992, Taplin 1994, Sifri 2003, Verger, Aulagnier et al. 2005, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Hannon, Martin et al. 2008, Shields, Burke et al. 2008, Guerra 2009)
		HPs' workload	Defined by the size of healthcare professionals patient's panel (e.g. patient seen per week, how busy is the office, list size, appointment scheduling, etc.).	x	x	x	x	(Taplin 1994, Freedman, Wideroff et al. 2003, Sifri 2003, Guerra 2009, McCahon 2009)
	Quality of resources	Office priorities	Defined by the priorities of the office in which healthcare professionals are providing services.			x		(Dulai 2004)
		Accessibility/availability	Defined by diverse type of resources availability or accessibility: human and material resources availability; financial, geographical and technical resources accessibility.	x		x	x	(Taplin 1994, Freedman, Wideroff et al. 2003, Wideroff 2003, Dulai 2004, Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004, Verger, Aulagnier et al. 2005, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Hannon, Martin et al. 2008, Keating, Stoeckert et al. 2008, Hindorff 2009, McCahon 2009)
		Mangerial Appropriateness	Defined as a quality of resources (mostly RP tests and RC tools) recognize to be relevant and suitable for healthcare professionals' work time management (integration into routine or practical size of resources).			x		(Hindorff 2009)

Tableau 5. Suite

Dimensions	Concepts	Independent variables	Definitions	Dependant variables				Articles
				<u>RC</u>	<u>RPa</u>	<u>RPo</u>	<u>RPr</u>	
Professional practice level	Quality of resources	Managerial Usefulness	Defined as a quality of resources (mostly RP tests and RC tools) that enhance healthcare professionals' intervention management with patients (i.e. foster consultation control and be link to others resources or programs) or their professional networks (i.e. improve team working and information sharing).	Only presented in qualitative or quantitative descriptive studies				
		Clinical Appropriateness	Defined as a quality of resource (mostly RP tests and RC tools) recognize to be relevant and suitable for healthcare professionals' clinical practices (e.g. that minimizes negative consequence on patient, that consider patients' attributes, that is up to date, that have good perceived metric qualities...).			x		(Dulai 2004, Poppelaars, Adèr et al. 2004, Hindorff 2009)
		Clinical Usefulness	Defined as a quality of resources (mostly RP tests and RC tools) that enhance personalized patients' risk evaluation or risk communication understanding.			x		(Costanza, Stoddard et al. 1992, Taplin 1994)

Tableau 5. Suite

Dimensions	Concepts	Independent variables	Definitions	Dependant variables				Articles
				<u>RC</u>	<u>RPa</u>	<u>RPo</u>	<u>RPr</u>	
Systemic level	Health care system characteristics	Insurance coverage system	Defined as issues and establish practices relate to health insurances (private or public) coverage and reimbursement, both for the patients and healthcare professionnals.	x		x	x	(Taplin 1994, Dulai 2004, Kaplan, Haas et al. 2005, Verger, Aulagnier et al. 2005, Keating, Stoeckert et al. 2008)
		Standards of care & guidelines	Defined as best practices relate to utilization of professional guidelines or in accordance with healthcare professionnals professional duty, with health professional community consensus, or with the ethic principle of health of non-maleficence.			x		(Taplin 1994, Dulai 2004, Hindorff 2009, McCahon 2009)
		Programs & policies	Defined as legal (e.g. liability of healthcare professionnals, currents laws or available preventive programs) and ethical issues (e.g. patients' autonomy and privacy or discrimination of patients) face by healthcare professionnals when considering genetic RP and RC for patients.			x		(Costanza, Stoddard et al. 1992, Taplin 1994, Verger, Aulagnier et al. 2005)
		Societal considerations	Defined as traits, tendencies or observations that characterize a society or a community (e.g. individualism, national wealth, mass media impact...).	x				(Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009)

RC: risk communication; RPa: risk prediction-assessment; RPo: risk prediction-ordering; RPr: risk prediction-referrals

NIVEAU MICRO : CONSULTATION CLINIQUE

Cette première sous-catégorie de facteurs présente trois aspects de l'environnement proximal des professionnel·les de la santé : le temps, le type et la structure de la consultation.

Temps. Le temps renvoie principalement au temps de consultation dans son ensemble, mais aussi au temps dédié au conseil génétique lors des consultations. Dans le contexte du cancer du sein, les études évaluant les aspects temporels relatent que plus le temps accordé aux patientes est long, plus les professionnel·les de la santé ont tendance à prescrire des tests (Taplin 1994) et à aborder divers thèmes lors de la communication du risque (Keating, Stoeckert et al. 2008). À l'inverse, le manque de temps lors de la consultation est négativement associé aux pratiques de références pour les tests de dépistage (Verger, Aulagnier et al. 2005) et d'évaluation du risque pour le cancer du sein (Kaplan, Haas et al. 2005). Kaplan, Haas et al. (2005), par exemple, soulignent que parmi les professionnel·les de la santé de première ligne offrant du conseil génétique à leurs patientes, plus de la moitié offrent un conseil d'une durée de 3 à 5 minutes seulement. Les auteur·es expliquent cela notamment par le fait que les références pour les évaluations génétiques pourraient être utilisées comme une tactique simple et rapide de promotion de comportements favorables à la santé et pouvant réduire le risque de cancer du sein chez leurs patientes. À ce titre, d'ailleurs, les professionnel·les de la santé qui ont prescrit des tests génétiques à des patientes référées par l'un·e de leurs collègues ont tendance à rapporter des sessions de conseil génétique plus complètes (Keating, Stoeckert et al. 2008).

Certaines études portant sur d'autres problématiques héréditaires ou d'autres cancers soulignent également l'importance du facteur temps par rapport à la prédiction et la communication du risque. En effet, plus la consultation est longue, plus les professionnel·les de la santé ont tendance à évaluer l'histoire familiale des patientes (Foo, Young et al. 2009). Au contraire, les contraintes et le manque de temps sont négativement associés aux pratiques d'ordonnance de tests (Dulai 2004, McCahon 2009).

Dans leur ensemble, les résultats de ces études démontrent que le temps dédié aux consultations avec les patientes a un impact significatif sur les pratiques d'ordonnance des professionnel·les de la santé, mais que plus d'évidences sont nécessaires en ce qui a trait à l'évaluation du risque, aux pratiques de référence et à la communication du risque. Ceci est, par ailleurs, soutenu par les résultats de plusieurs études qualitatives et descriptives portant sur le cancer du sein (American Cancer Society 1985, Edwards, Elwyn et al. 1999, Emery, Walton et al. 1999, Lobb, Butow et al. 2001) et d'autres cancers (Clasen 1994, Michie, Bron et al. 1997, Acheson 2000, Acton 2000, Guerra 2007, Guerra 2007, Hannon, Martin et al. 2008).

Type de consultation. Ce thème renvoie à la raison de la consultation, laquelle peut être dédiée à un examen de routine, un suivi ou un problème de santé spécifique. En ce qui concerne la prédiction du risque, une étude révèle une association positive entre les pratiques d'ordonnance de mammographies et les examens cliniques

annuels du sein ou les visites de routine (Nutting 2001). Également, une seule étude souligne une association non significative entre le type de consultation et la communication du risque du cancer du sein (Keating, Stoeckert et al. 2008).

Il n'est pas possible d'établir des conclusions solides par rapport au type de consultation et aux pratiques de prédiction et de communication du risque. Toutefois, d'autres types d'études soulignent que cette variable devrait être davantage étudiée, car elle pourrait avoir un impact sur les pratiques professionnelles dans le cadre du dépistage de divers cancers (Lane and Messina 1999, Guerra 2007, Guerra 2007). Par exemple, Keating, Stoeckert et al. (2008) soulèvent le fait que les professionnel·les de la santé qui prévoient des consultations pour le conseil génétique ont davantage tendance, que leurs comparses qui ne le font pas, à discuter de thèmes variés avec leurs patientes en ce qui concerne le risque de cancer du sein. D'autres auteur·es soulignent la possibilité que les professionnel·les de la santé focalisent principalement sur la raison actuelle de la visite, faisant ainsi obstacle à l'évaluation et à la discussion d'interventions préventives (Guerra 2007, Guerra 2007). Considérée conjointement à l'enjeu du temps de la consultation, cette façon de faire pourrait avoir pour effet d'amener les professionnel·les à diriger la consultation sous un angle prédéterminé et à la détourner d'autres thèmes qui pourraient être pertinents pour la santé de la patiente.

Structure de la consultation. La structure de la consultation se définit par la façon dont est physiquement organisée la consultation. Encore peu d'évidences sont disponibles. Une étude souligne que cela peut influencer l'ordonnance de tests de dépistage du cancer du sein (Verger, Aulagnier et al. 2005), alors qu'une autre avance que cela n'a pas d'influence significative en oncogénétique (Freedman, Wideroff et al. 2003).

Des études qualitatives et descriptives soulignent toutefois que la présence d'un conjoint ou d'un membre de la famille (Acheson 2000, Ellington 2005) peut avoir une influence sur l'évaluation et la communication du risque. Les rencontres face-à-face et les contacts visuels, de même que la position des professionnel·les de la santé, peuvent influencer les pratiques de communication du risque (Zilliacus, Meiser et al. 2009). Davantage d'évidences sont toutefois nécessaires pour comprendre le rôle des aspects structurels de la consultation dans le contexte du conseil génétique.

NIVEAU MÉSO : PRATIQUE PROFESSIONNELLE

La seconde sous-catégorie se situe à un niveau intermédiaire de l'environnement des professionnel·les de la santé. Elle excède l'espace et le temps de la consultation clinique, mais relève toujours des caractéristiques de leur milieu de travail. Elle renvoie aux caractéristiques : 1) de la pratique (le milieu pratique, la taille de la pratique, la charge de travail et les priorités de l'organisation), et 2) des ressources humaines et techniques (disponibilité, accessibilité et utilité).

CARACTÉRISTIQUES DE LA PRATIQUE

Milieu de pratique. Le milieu de pratique se définit par les types d'organisations dans lesquels les professionnel·les de la santé exercent la médecine ou leur affiliation organisationnelle, et leur position dans l'organisation.

Une étude rapporte le fait que d'être employé·e ou propriétaire n'influence pas significativement la prescription de tests de susceptibilité génétique pour le cancer (Freedman, Wideroff et al. 2003). La littérature tend néanmoins à démontrer que l'affiliation professionnelle à une organisation facilite les pratiques des professionnel·les de la santé en général. En effet, les professionnel·les affilié·es à une association ou organisation publique ont davantage tendance à prescrire des mammographies à leurs patientes que ceux·celles travaillant en pratique privée (Costanza, Stoddard et al. 1992). Une association similaire a été démontrée par Sifri (2003) dans le cadre des tests de susceptibilité au cancer. D'ailleurs, la relation inverse a aussi été démontrée: les professionnel·les n'étant pas affilié·es à un hôpital prescrivent moins de tests de dépistage que leurs homologues y étant affilié·es (Dulai 2004). L'affiliation professionnelle tend également à influencer la communication du risque et peut varier selon les problématiques de santé (Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004). En effet, les professionnel·les de la santé travaillant dans un hôpital explicitent deux fois plus les informations sur le risque de cancer aux personnes de la population générale que ceux·celles travaillant d'autres milieux de soins (Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004). Travailler pour une organisation de santé semble par ailleurs favoriser le counseling avec les patientes (Kaplan, Haas et al. 2005).

Bref, les évidences suggèrent que le milieu de pratique, particulièrement les organisations affiliées à une université ou des centres de soins offrant des services spécialisés, influence les pratiques d'ordonnance des professionnel·les de la santé. La pratique privée, quant à elle, serait une barrière à la prescription de tests. Davantage d'évidences sont nécessaires pour conclure la même chose sur les pratiques d'évaluation du risque et de référence.

Taille de pratique. Plusieurs variables ont été identifiées dans la littérature par rapport à la taille du milieu de pratique des professionnel·les de la santé (ex., en solo ou en groupe, spécialité unique ou multispécialité). Les résultats concernant la prédiction du risque peuvent paraître contradictoires. Plusieurs auteur·es soulignent qu'il n'y a pas d'association significative entre la taille de la pratique et les pratiques d'évaluation du risque (Guerra 2009), de référence (Shields, Burke et al. 2008) et d'ordonnance de tests de dépistage pour le cancer du sein et d'autres cancers (Tapolin 1994, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007, Shields, Burke et al. 2008). Toutefois, certain·es auteur·es rapportent que la pratique en solo, ou dans un milieu de petite taille, est négativement associée aux pratiques de prédiction du risque des professionnel·les de la santé, tant dans le cas des pratiques d'ordonnance pour les tests de susceptibilité génétique sur [BRCA1](#) ou [BRCA2](#) (Guerra 2009) que les pratiques de références pour l'évaluation de divers cancers, incluant le cancer du sein (Shields, Burke et al. 2008). Qui

plus est, une étude a souligné que le fait de travailler en solo est une barrière aux pratiques de conseil génétique pour le cancer du sein (Guerra 2009).

Le nombre de résultats non significatifs amène d'emblée à conclure que la taille de la pratique n'affecte pas les pratiques cliniques des professionnel·les de la santé. Cependant, la majorité de ces observations non significatives proviennent d'une seule étude et la moitié des études identifiées ayant étudié le lien entre ces variables souligne soit un impact négatif de la pratique en solo, soit un impact positif de la pratique en groupe. Les évidences ne sont pas suffisantes pour ce qui concerne la communication du risque. Il pourrait être tout de même intéressant d'analyser plus en profondeur l'effet de cette variable sur les pratiques de prédiction du risque. Par exemple, il est fort possible qu'il existe une corrélation entre le milieu et la taille de la pratique. Étant donné les évidences disponibles concernant le milieu de pratique, tester ces interactions pourrait permettre de statuer sur le rôle de la taille de la pratique.

Charge de travail et priorités organisationnelles. Les études ayant traité quantitativement la charge de travail des professionnel·les de la santé la définissent principalement par la taille du panel de patientes ou le nombre de patientes qu'ils·elles rencontrent par semaine. À la lumière de la littérature, le nombre de patientes rencontrées par les professionnel·les de la santé n'affecte pas significativement les pratiques d'évaluation génétique du risque (McCahon 2009) ni celles d'ordonnance de tests de dépistage pour le cancer du sein (Taplín 1994), et ce, même si l'utilisation de différentes stratégies de prédiction et de communication du risque augmente avec le nombre de patientes rencontrées (Guerra 2009).

Une explication possible est que l'enjeu de la charge de travail pourrait être un facteur parmi d'autres expliquant plus globalement l'efficacité ou la qualité des services, tels que le temps, les ressources, la spécialisation ou les caractéristiques des patientes. Par exemple, l'étude de Gorin (2007) suggère que le temps d'attente et les difficultés liées à la prise de rendez-vous varient selon le type de communauté dans laquelle travaillent les professionnel·les (c.-à-d., communautés à faible revenu, à revenu moyen ou élevé). Une autre étude affirme qu'il existe des différences significatives entre les différentes spécialités des professionnel·les quant au nombre de patientes rencontrées par semaine (Klabunde 2003). L'hypothèse d'un facteur modérateur ou d'une interaction entre divers facteurs pourrait ainsi expliquer pourquoi les études n'ont pu jusqu'à maintenant déterminer le rôle de la charge de travail sur les pratiques de conseil génétique (American Cancer Society 1985, Lobb, Butow et al. 2001, Guerra 2007, Guerra 2007). Étant donné le peu d'évidences disponibles et l'importance de cet indicateur pour les gestionnaires en santé, il pourrait être judicieux de poursuivre l'étude de cette possible association, sachant, par ailleurs, que certaines études qualitatives portant sur divers cancers soulignent cet indicateur comme une barrière potentielle (Lobb, Butow et al. 2001, Purvis Cooper 2004, Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, Guerra 2007).

Une étude dans le contexte du cancer colorectal avance que le degré de priorité accordé aux interventions de prévention par le milieu de pratique affecte les pratiques d'ordonnance : elles seraient positivement associées aux recommandations de test de dépistage (Dulai 2004). Deux autres études, l'une descriptive et l'autre qualitative, abondent en ce sens (O'Malley 2004, Bonnevie 2005). Le fait d'établir un tri dans les besoins des patientes, les plus urgents demandant d'être réglés plus rapidement, entraîne le fait que les interventions de prévention se voient relayer au second plan (O'Malley 2004).

CARACTÉRISTIQUES DES RESSOURCES

Les propriétés et les qualités des ressources soutenant les professionnel·les de la santé dans leurs pratiques sont présentées dans les paragraphes suivants. Elles ont été classifiées trois propriétés : la disponibilité et l'accessibilité, l'utilité managériale et l'utilité clinique. La moitié des articles identifiés, soit 11 articles, ont considéré la disponibilité et l'accessibilité dans leurs analyses. L'utilité clinique des tests de prédiction et des outils de communication ressort comme un aspect important de la littérature sur le conseil génétique, bien que moins d'études quantitatives se soient penchées sur cet aspect.

Disponibilité & accessibilité. Au niveau des ressources humaines, plusieurs auteur·es ont établi que leur disponibilité et leur accessibilité affectent les pratiques cliniques des professionnel·les de la santé, tout particulièrement les pratiques d'ordonnance. Dans le contexte du cancer du sein, Verger, Aulagnier et al. (2005) soulignent que le manque d'assistance durant les consultations est associé à des ordonnances de tests de dépistage moins fréquentes. De plus, le manque de spécialistes et l'absence de professionnel·les de la santé responsables des tests de dépistage sont tous deux négativement associés aux pratiques de prédiction du risque du cancer (Dulai 2004) et d'autres problématiques génétiques (McCahon 2009). Pareillement, le fait d'avoir du personnel disponible pour le conseil génétique est positivement associé aux pratiques de communication du risque, tant pour le cancer en général (Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007) que pour le cancer du sein (Keating, Stoeckert et al. 2008). Globalement, il est possible d'avancer que les pratiques d'ordonnance des professionnel·les sont influencées par la disponibilité et l'accessibilité des ressources humaines en matière de dépistage et de génétique clinique; toutefois, davantage d'évidences sont nécessaires pour avancer une telle conclusion en matière d'évaluation, de référence ou de communication du risque.

D'autres études, notamment celle de Masny (2003), soulignent néanmoins que la disponibilité de personnel formé, c'est-à-dire avoir un·e conseiller·e génétique dans l'équipe de travail ou quelqu'un en support en génétique clinique, peut faciliter les pratiques d'évaluation du risque de cancer. Une proposition similaire est avancée par d'autres auteur·es en ce qui concerne les pratiques de référence dans le cadre du cancer du sein (Cho, Sankar et al. 1999, Lobb, Butow et al. 2001). Autrement, le manque de services génétiques (Batra, Valdimarsdottir et al. 2002, Masny 2003), de professionnel·les responsables du dépistage et du suivi (Hannon,

Martin et al. 2008), comme le manque d'engagement au niveau administratif à ce propos (Masny 2003), sont considérés des barrières potentielles aux pratiques de prédiction du risque.

Un enjeu similaire est aussi présenté dans la littérature : celui de l'accès géographique aux services de génétique. Deux études positionnent l'accès géographique comme prédicteur des pratiques de références pour du conseil génétique (Wideroff 2003) et d'ordonnance de tests génétiques pour le dépistage du cancer (Vig 2009) : le fait d'être éloigné géographiquement (ex., région rurale) des services de génétique serait une barrière à la prédiction du risque. Bien que peu de prédicteurs aient été identifiés dans la littérature, plusieurs auteur·es soulignent l'importance de cet aspect concernant les pratiques de conseil génétique par les professionnel·les de la santé (Fitch 1999, Gray 1999, Masny 2003, O'Malley 2004, Acheson 2005, Chen, L. Holt et al. 2008, Claybrook 2010). Par exemple, Acheson (2005) souligne que les deux tiers de leur échantillon trouvent de difficile à très difficile d'accès les services de génétique, certains étant à plus de deux heures de voiture des centres offrant ces services. Il est donc possible que les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé soient freinées par la distance géographique qui les sépare des cliniques de génétique (Acheson 2005, Chen, L. Holt et al. 2008, Claybrook 2010).

Enfin, au niveau des ressources matérielles, les évidences actuelles issues d'études quantitatives et explicatives sont plutôt faibles et mitigées; elles sont principalement en lien avec les systèmes de rappel. Des auteur·es avancent qu'elles sont positivement associées aux pratiques de référence (Hannon, Martin et al. 2008) et d'ordonnance (Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007), alors que d'autres soulignent une association non significative (Taplin 1994).

Pourtant, nombre d'auteur·es employant d'autres méthodes d'analyses avancent que la disponibilité des ressources matérielles, particulièrement les systèmes de rappel (O'Malley 2004, Guerra 2007, Guerra 2007, Kirby and Machen 2009, Klabunde, Lanier et al. 2009), les dossiers électroniques (Guerra 2007, Klabunde, Lanier et al. 2009) et le matériel éducatif dédié aux patientes (Ingrand 2009) sont parmi les ressources qui pourraient affecter positivement les pratiques des professionnel·les en matière de conseil génétique. Toutefois, peu de professionnel·les de la santé les utilisent actuellement (Klabunde, Lanier et al. 2009). Un problème d'accessibilité technique ou électronique au matériel (ex., ligne directrice, rapport des résultats de tests) pourrait être en cause (Emery, Walton et al. 1999, Bonnevie 2005, Moret, Rochedreux et al. 2008, Hindorff 2009, Klabunde, Lanier et al. 2009).

Utilité clinique et managériale. Les utilités, tant clinique que managériale, sont des qualités des ressources destinées aux professionnel·les de la santé. Elles concernent principalement les tests et les outils soutenant la prédiction et la communication du risque. Diverses variables ont été relevées dans cette catégorie, mais le peu de résultats probants identifiés renvoie aux qualités métriques des tests disponibles (ex., sensibilité et spécificité) dans le contexte de la prédiction du risque de cancer (Dulai 2004, Poppelaars, Adèr et al. 2004). D'autres

variables reliées aux qualités métriques des tests et des outils ont aussi été portées à l'attention de la communauté scientifique, comme la fiabilité (American Cancer Society 1985, Clasen 1994), la crédibilité et la véracité des résultats des tests (Edwards 1998, Freedman, Wideroff et al. 2003), la validité des tests (Edwards 1998), leur caractère discriminant ou leur capacité à détecter efficacement les cancers (Clasen 1994, O'Malley 2004, Poppelaars, Adèr et al. 2004).

Au regard des études qualitatives et descriptives, nombre de variables méritent néanmoins une attention. D'abord, au plan de l'utilité clinique, la façon dont est utilisée la notion de risque (ex., accent porté sur les facteurs de risques les plus importants, le nombre de facteurs de risque considérés, comment est décrit le risque, la possibilité de comparer les niveaux de risque) est un des éléments qui pourrait affecter l'utilisation des tests et des outils de prédiction ou de communication du risque (Edwards 1998, Edwards, Elwyn et al. 1999, Bonnevie 2005, John 2009, Peiris, Joshi et al. 2009, Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010). Le fait que les tests utilisés pour la prédiction du risque ou que les outils de communication du risque soient adaptés aux caractéristiques des patientes (ex., langue, éducation et littéracie, âge, histoire familiale, conséquences psychosociales telles que l'anxiété, la motivation, etc.) sont également parmi les éléments qui pourraient avoir un effet sur les pratiques des professionnel·les de la santé (Stockler 1993, Edwards 1998, Edwards, Elwyn et al. 1999, O'Malley 2004, Poppelaars, Adèr et al. 2004, Franssen 2006, Gorin 2007, Kirby and Machen 2009). Ces tests et ces outils auraient, par ailleurs, avantage à être à jour (Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, Peiris, Joshi et al. 2009), afin de fournir des données et des rapports non ambigus (Stockler 1993, Taplin 1994, Edwards, Elwyn et al. 1999, Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, Peiris, Joshi et al. 2009), de supporter la prise de décision et la communication avec la patiente (Edwards, Elwyn et al. 1999, Kirby and Machen 2009, Gale 2010, Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010), de procurer des informations supplémentaires à l'expertise clinique des professionnel·les (Stockler 1993, Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, John 2009, Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010) et de personnaliser les consultations (Stockler 1993, Wan 2008, Kirby and Machen 2009, Gale 2010).

En matière d'utilité managériale, le format des outils et des résultats tests (Stockler 1993, Edwards 1998, Emery, Walton et al. 1999, Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, Kirby and Machen 2009, Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010), à savoir leur flexibilité, leur facilité d'utilisation, la convivialité de leur interface, et leur capacité à être intégrés dans la routine de travail (Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004, Bonnevie 2005, Hindorff 2009, Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010) sont autant d'éléments pouvant avoir un effet sur les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé. Le fait qu'ils facilitent le déroulement de la consultation (Emery, Walton et al. 1999, Bonnevie 2005) et le partage d'informations entre professionnel·les et entre professionnel·les et patientes sont des facteurs favorisant leur utilisation (Stockler 1993, Edwards 1998, Edwards, Elwyn et al. 1999, Bonnevie 2005, Eichler, Zoller et al. 2007, Ader, Susswein et al. 2009, John 2009, Kirby and Machen 2009, Peiris, Joshi et al. 2009). Les

caractéristiques des outils de prédiction et de communication doivent être évaluées plus en profondeur dans le cadre d'études quantitatives.

NIVEAU MACRO : ASPECTS SYSTÉMIQUES

Cette sous-catégorie est composée : 1) des caractéristiques du système de santé, lesquelles incluent des variables se rapportant au système de l'assurance maladie, aux programmes et aux politiques de santé, ainsi qu'aux standards de pratiques, et 2) des considérations sociétales.

CARACTÉRISTIQUES DU SYSTÈME DE SANTÉ

Assurance maladie : régime et couverture. Quelques évidences indiquent que certains aspects du système de couverture de l'assurance maladie influencent directement les pratiques d'ordonnance des professionnel·les de la santé, tant pour le cancer du sein (Taplin 1994) que d'autres cancers (Dulai 2004). En effet, une couverture inadéquate des patientes ou un remboursement incomplet des tests de dépistage pour le cancer est significativement associé à une diminution des prescriptions (Taplin 1994, Dulai 2004). Il n'est toutefois pas certain que ce lien soit aussi valable pour les pratiques de référence et la communication du risque, car les études sélectionnées rapportent une association non significative entre ces variables (Kaplan, Haas et al. 2005, Keating, Stoeckert et al. 2008).

Toutefois, il semble qu'il existe plusieurs liens entre les pratiques des professionnel·les de la santé en matière de prédiction et de communication du risque et la couverture des soins de santé, lesquels mènent à un enjeu double. D'une part, la couverture des patientes peut influencer les pratiques d'évaluation du risque et de référence des professionnel·les de la santé (Acheson 2000, Batra, Valdimarsdottir et al. 2002, Claybrook 2010), mais ces dernières seraient également contraintes par les politiques et les règles de remboursements de leurs frais de services (Masny 2003), incluant les ressources et le temps dédié au conseil génétique (Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010). Ceci peut mener à une offre de soins et services inéquitable.

Standards de soins. Dans cette catégorie, les concepts de pratiques exemplaires et de lignes directrices sont les seuls à avoir été testés quantitativement par rapport aux pratiques d'ordonnance de tests. Parmi les études identifiées, l'une révèle une association non significative avec le consensus professionnel sur le dépistage du cancer du sein (Taplin 1994). Cependant, les résultats disponibles en lien avec d'autres cancers et problématiques génétiques sont partagés. En effet, les lignes directrices actuelles sont, selon certain·es auteur·es, positivement associées aux attitudes envers l'utilisation des tests génétiques (McCahon 2009) et positivement associées aux pratiques d'ordonnance (Dulai 2004), alors que d'autres rapportent des résultats non significatifs pour ces pratiques (Hindorff 2009). Avec ces résultats plutôt mitigés, il est difficile d'établir une conclusion claire sur les pratiques des professionnel·les de la santé à propos des pratiques exemplaires et des lignes directrices.

Néanmoins, dans le cadre d'études descriptives ou qualitatives, plusieurs auteur·es avancent les besoins en termes d'éducation médicale continue des professionnel·les de la santé à l'égard de l'utilisation des lignes directrices, pour assurer leurs mises en œuvre et ainsi améliorer les pratiques de dépistage (Batra, Valdimarsdottir et al. 2002, Freedman, Wideroff et al. 2003, Morgan 2004, Klabunde, Lanier et al. 2009, Vig 2009). Différents faits sont présentés, notamment que la plupart des professionnel·les rapportent avoir besoin de lignes directrices pour l'utilisation des tests génétiques et pensent que des directives claires ne sont pas encore disponibles au regard des tests de susceptibilité génétique (Freedman, Wideroff et al. 2003). D'autres, encore, n'appliquent pas les lignes directrices contenues dans les guides de pratiques en matière de dépistage génétique du cancer (Morgan 2004) ou les utilisent de façon plutôt sélective (Klabunde, Lanier et al. 2009). Et bien qu'avoir des lignes directrices soit perçu comme un moyen de faciliter les pratiques d'évaluation du risque (Masny 2003), le manque de consensus entre les organisations de santé peut mener les professionnel·les à préférer leur propre expertise clinique plutôt que les dernières évidences scientifiques (Purvis Cooper 2004). Ces éléments pourraient en partie expliquer pourquoi les résultats des études sur l'utilisation des guides de pratiques et des lignes directrices sont en ce moment mitigés. Il est donc important de minimiser la complexité des lignes directrices (Morgan 2004), d'offrir de l'éducation médicale continue quant à leur utilisation (Freedman, Wideroff et al. 2003, Morgan 2004) et de trouver des solutions pour favoriser davantage de consensus sur les pratiques exemplaires entre les organisations d'une même communauté (Gorin 2007), et ce, afin de réduire les différences de pratiques cliniques et ainsi, les disparités de santé.

D'autres variables pourraient être incluses dans cette catégorie, notamment certaines relevant de l'éthique de la santé (ex., le consentement et la confidentialité des résultats des tests génétiques (Acheson 2005, Ader, Susswein et al. 2009), les risques associés à l'utilisation de ces tests (Acheson 2005), particulièrement en ce qui concerne la discrimination et la stigmatisation (Welkenhuysen and Evers-Kiebooms 2002, Fhärm, Rolandsson et al. 2009, Saleh, Barlow-Stewart et al. 2009), les mesures de prévention et de traitements disponibles à la suite de la réalisation des tests (Watson, Shickle et al. 1999, Welkenhuysen and Evers-Kiebooms 2002, Pichert 2003)) ou des responsabilités et obligations des professionnel·les de la santé (Thomassen 1993, Masny 2003, Morgan 2004, Fhärm, Rolandsson et al. 2009, Vig 2009). Toutefois, aucune étude n'a présenté de telles mesures dans le cadre de modèles statistiques explicatifs et sophistiqués.

CONSIDÉRATIONS SOCIÉTALES

Une seule étude a mesuré des variables reliées aux traits et tendances qui caractérisent une société dans son ensemble sur les pratiques de communication du risque (Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009). Après avoir comparé divers pays selon quatre styles de communication, les auteur·es soulignent que certaines grandes dimensions culturelles influencent les pratiques des professionnel·les de la santé (masculinité vs féminité, plaisir-modération, évitement-incertitude, distance du pouvoir) alors que d'autres non (individualisme-collectivisme et

orientation court-long terme) (Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009). Par exemple, les pays dits masculins ont un style de communication davantage instrumental qui aborde les questions biomédicales, contrairement aux pays dits féminins, qui empruntent un style davantage tourné vers l'affect des individus; les pays orientés vers le plaisir utilisent plus d'information de nature psychosociale que ceux penchant pour la modération (Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009). Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. (2009) soulignent d'autres aspects macroenvironnementaux qui influenceraient les pratiques des professionnel·les de la santé, mais leurs résultats ne concernent exclusivement que la communication du risque et devraient être appuyés par d'autres études.

D'autres éléments de nature sociétale ont été soulignés par certain·es auteur·es, mais aucun ne peut être présenté comme prédicteur du conseil génétique. Il est possible de noter que les questions de coûts pour la société (Gray 1999), la gestion des enjeux liés aux tests génétiques (par qui et comment) (Ormond, Gill et al. 2003) ainsi que les questions liées à l'impact du marketing des compagnies pharmaceutiques et des médias de masse à l'endroit des tests génétiques (Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004) sont parmi les variables pouvant avoir un impact sur les pratiques de prédiction et de communication du risque. Une des raisons pouvant expliquer le faible nombre de prédicteurs identifiés dans cette catégorie est qu'il est plus complexe de mesurer le lien entre un comportement et des variables distales que proximales.

SOMMAIRE DU PROFIL ENVIRONNEMENTAL

L'analyse des facteurs environnementaux permet de mettre en lumière quatre principaux résultats, lesquels sont illustrés à la figure 16. Premièrement, les facteurs influençant significativement les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé sont le temps de consultation, le milieu de pratique, incluant l'affiliation professionnelle, ainsi que la disponibilité des ressources humaines.

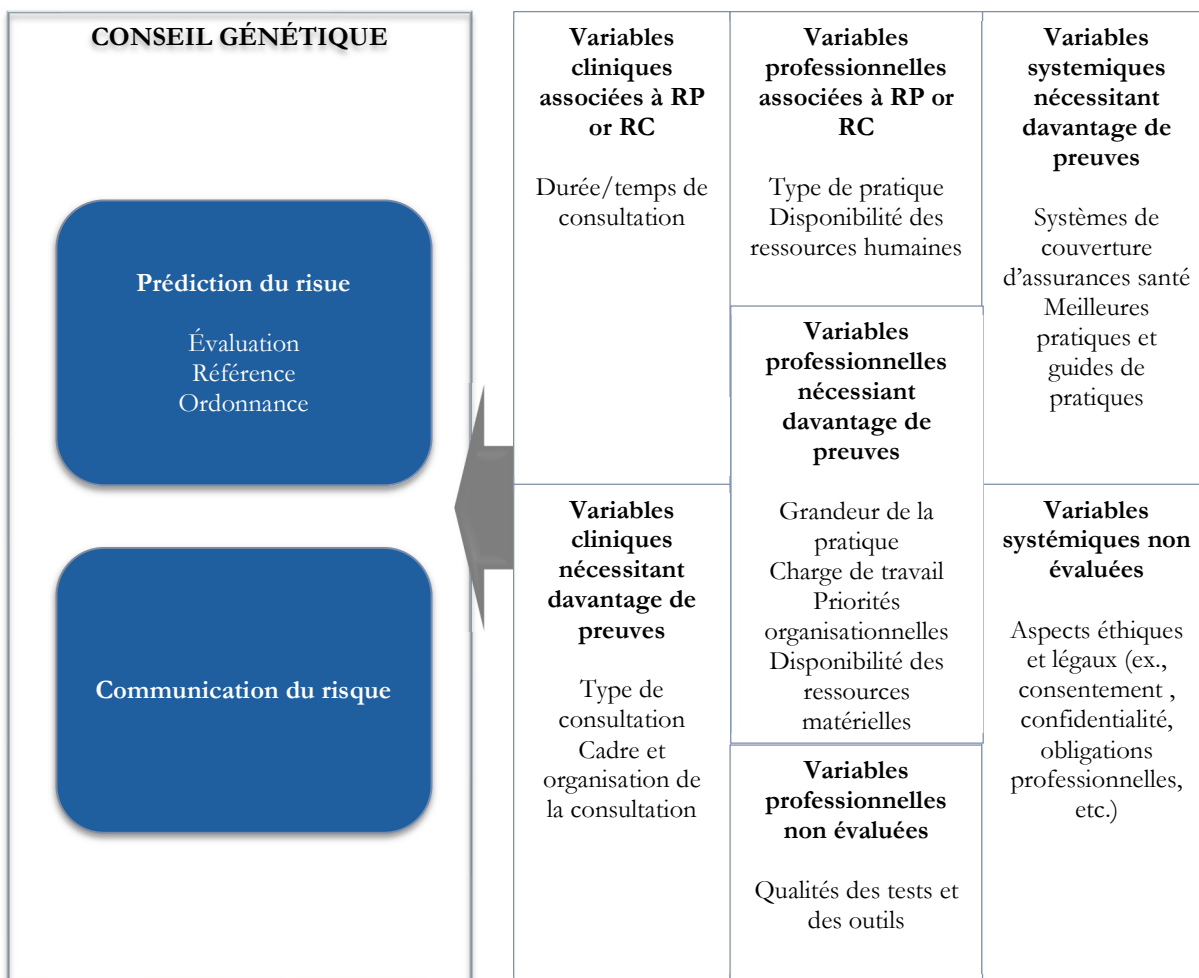
Deuxièmement, compte tenu des résultats insuffisants ou mitigés, les facteurs suivants mériteraient d'être davantage étudiés afin d'établir leur influence vis-à-vis les pratiques de prédiction et de communication du risque des professionnel·les de la santé : 1) au niveau micro, le type de consultation, incluant la raison de la visite médicale, la structure et l'organisation de la consultation; 2) au niveau méso, la taille de la pratique, la charge de travail, les priorités organisationnelles, ainsi que la disponibilité des ressources matérielles; 3) au niveau macro, davantage de recherches sont nécessaires pour mieux comprendre l'influence des variables systémiques sur les pratiques des professionnel·les de la santé, incluant les questions reliées au système de l'assurance maladie, aux guides de pratiques et lignes directrices, aux enjeux éthiques et aux différentes considérations sociétales.

Troisièmement, plus d'études sont nécessaires au niveau de l'évaluation du risque. En effet, la plupart des études se concentrent sur les pratiques d'ordonnance ou de référence pour des tests ou du conseil génétique; toutefois,

ces dernières ne fournissent que peu d'information sur le contexte dans lequel les patientes se voient prescrire ou référer pour un test ou du conseil génétique. L'issue du processus sur les moyens de gestion du risque recommandés demeurent aussi floue.

Quatrièmement, la question des ressources et de leurs caractéristiques pourrait être une large avenue de recherche qui permettrait d'améliorer les pratiques des professionnel·les de la santé en matière de prédiction et de communication du risque. Les qualités des tests et des outils utilisés par les professionnel·les de la santé pour les soutenir dans la prédiction et la communication du risque méritent une évaluation plus approfondie pour favoriser l'adoption de pratiques exemplaires.

Figure 16. Sommaire des résultats des facteurs environnementaux vis-à-vis les pratiques de conseil génétique



RC : risk communication; RP : risk prediction

CONCLUSION

PISTES DE RECHERCHE

Les pistes de recherche futures identifiées concernent : 1) la variable à l'étude, soit les phases du processus de conseil génétique, la prédiction et la communication du risque; 2) les variables explicatives, le profil des professionnel·les de la santé, des patientes, et de l'environnement; et 3) les aspects méthodologiques employés dans les études empiriques, principalement ceux renvoyant au type d'études et méthodes d'analyses utilisées.

VARIABLE DÉPENDANTE

Au niveau de la phase de prédiction du risque, l'étape de l'évaluation du risque, correspondant à la collecte d'information sur les facteurs de risque de la patiente et l'utilisation d'outils de prédiction du risque permettant d'approfondir la pertinence et le besoin de réaliser un test génétique, devrait faire l'objet de plus de recherches. La majorité des articles identifiés analysent les pratiques ou les attitudes des professionnel·les de la santé vis-à-vis l'ordonnance et la prescription de tests génétiques, sans toutefois permettre de saisir en profondeur à quel moment, en quelles circonstances, selon quels facteurs ou encore à l'aide de quels outils les professionnel·les de la santé en viennent à prescrire ou référer un test génétique à leurs patientes.

D'un autre côté, au regard de la phase de communication du risque, il est possible de faire deux grandes observations. D'abord, selon la littérature empirique disponible, elle semble constituée de deux étapes, mais les études semblent davantage porter attention à la discussion survenant à la suite de la réalisation d'un test génétique, soit l'étape de l'information correspondant à la divulgation des résultats du test génétique. L'étape de la décision est beaucoup moins détaillée et devrait faire l'objet d'investigations plus approfondies. En effet, la littérature indique que les différentes stratégies de gestion du risque sont discutées avec les patientes, mais ne permet pas de statuer sur les décisions qui ont finalement été prises avec elles, d'une part, et le plan de suivi proposé, d'autre part. Deux éléments de discussion sont ici avancés pour expliquer ce fait. Premièrement, les éléments correspondant à la reproduction de connaissances (ex., guide de pratiques, lignes directrices, consensus d'experts), dans le cadre conceptuel de Landry, Amara et al. (2006), se présentent plutôt comme variables explicatives dans la littérature analysée. En effet, les standards de soins sont principalement présentés comme facteurs explicatifs des pratiques des professionnel·les de la santé et seuls des résultats mitigés au niveau de la phase de prédiction du risque (pratiques d'ordonnance) sont mis en lumière. Pourtant, à chacune des étapes du modèle proposé, il est susceptible que des recommandations ou des lignes directrices existent (ex., critère de référence pour un test génétique, recommandation en matière de dépistage radiologique, etc.) pour les problématiques de santé étudiées. En ce sens, l'étape de reproduction de connaissances, dans une perspective de continuum de services impliquant divers·es professionnel·les de la santé, doit davantage être comprise comme un élément transversal influençant l'ensemble du processus.

Deuxièmement, le manque d'études sur l'étape de décision, combiné au fait avancé par quelques auteur·es sur l'ambiguïté existant entre les examens d'imagerie utilisés à des fins de dépistage et de gestion du risque versus ceux utilisés à des fins diagnostiques (Keller 2001, Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007), peut être un des éléments expliquant la disparité entre le modèle conceptuel utilisé et celui proposé. Quoi qu'il en soit, la littérature sur le conseil génétique bénéficierait d'un éclaircissement au niveau de la phase de communication du risque. Détailler davantage l'étape de la décision est une avenue de recherche intéressante, pouvant expliquer les choix des stratégies de gestion du risque recommandées et employées.

VARIABLES EXPLICATIVES

Comme le souligne l'article de Jbilou, Halilem et al. (2014), de nombreux facteurs liés aux caractéristiques des professionnel·les de la santé influencent les pratiques de prédiction et de communication du risque : la formation, les attitudes positives envers les tests génétiques, la reconnaissance des bénéfices liés à l'utilisation des tests, l'ancienneté, le fait de se sentir qualifié, les expériences personnelles passées avec la maladie ou la formation génétique clinique, les connaissances, etc. Certains facteurs pourraient néanmoins faire l'objet de recherches supplémentaires, notamment les sources d'information utilisées, les rôles perçus, l'orientation de la pratique et le degré d'ouverture à l'innovation et au changement.

Les résultats de la synthèse démontrent également que plus de recherches sont nécessaires pour établir l'influence de certaines caractéristiques des patientes sur les pratiques professionnelles en conseil génétique : l'âge, le genre, la culture et l'ethnicité, la langue, la couverture d'assurance maladie et les demandes des patientes. De plus, plusieurs études qualitatives ont analysé les perceptions, les attitudes ou les opinions cliniques des professionnel·les de la santé par rapport aux caractéristiques des patientes; ces variables pourraient faire l'objet d'analyses quantitatives afin d'établir leur degré d'influence sur les pratiques de prédiction et de communication du risque.

D'autre part, au rang des caractéristiques liées à l'environnement, plusieurs résultats mitigés demandent une investigation supplémentaire au niveau micro et méso, notamment le type de consultation, la structure et l'organisation de la consultation, la taille de la pratique, la charge de travail, les priorités organisationnelles, ainsi que la disponibilité des ressources matérielles. À ce titre, les facteurs expliquant l'adoption des outils de prédiction et de communication du risque mériteraient une attention particulière, car ils ont été extensivement discutés dans le cadre d'articles qualitatifs. Des analyses quantitatives pourraient notamment permettre d'établir avec plus de précision quelles sont les caractéristiques des outils, nécessaires et suffisantes, pour favoriser leur adoption en pratique clinique. Enfin, plus de recherches portant sur l'influence des variables systémiques sur les pratiques des professionnel·les de la santé sont fondamentales, notamment en ce qui concerne les questions

reliées au système de l'assurance maladie, aux standards de pratiques, aux enjeux éthiques et aux différentes considérations sociétales.

MÉTHODOLOGIE

Les études identifiées sont principalement descriptives ou qualitatives (70 %). Il est aussi possible de constater que les articles sélectionnés pour le *vote-counting* sont principalement des études transversales et observationnelles réalisées à l'aide de sondages auprès des professionnel·les de la santé. Ce type de devis de recherche comporte des limites : il permet d'obtenir un seul temps de mesure établi à l'aide de données autorapportées. Ainsi, les études analysées révèlent les pratiques des professionnel·les à un moment précis dans le temps, sans réellement prendre en considération l'évolution des habiletés des professionnel·les. Elles sont aussi susceptibles de présenter un biais de désirabilité sociale. Des études à mesures répétées ou interventionnelles (quasi expérimentales ou expérimentales) pourraient apporter une lumière nouvelle sur les pratiques de prédiction et de communication du risque.

Ces études présentent également peu de diversité au niveau des modèles d'analyses statistiques explicatifs utilisés. Une grande majorité des études ont analysé leurs données à l'aide du modèle de régressions logistiques. Ce type d'analyses fournit des réponses sur des indicateurs mesurés sur des échelles binaires. La limite réside toutefois dans le fait que l'analyse porte souvent sur de grandes catégories, créées parfois artificiellement via la combinaison d'options de réponses, qui diminuent substantiellement la variabilité des mesures et par le fait même, les nuances des résultats rapportés. D'autres modèles d'analyse pourraient être utilisés pour faire suite aux nombreux articles qualitatifs ou descriptifs afin obtenir plus de nuances dans l'interprétation des résultats. Les modèles de régression multinomiale et ordinale ou des modèles permettant d'évaluer la complémentarité des phases de prédiction et de communication en sont des exemples.

Certains constats concernent enfin les populations et les échantillons à l'étude. Premièrement, bien que plusieurs articles adoptent une perspective multispecialité (spécialistes et généralistes, spécialistes et conseiller·es en génétique ou multidisciplinaires, qui comprend les infirmières et autres professionnel·les de support), aucune des études identifiées n'analyse simultanément les pratiques des généralistes, des spécialistes et des conseiller·es en génétique, des professionnel·les de la santé, pourtant impliqués dans un même continuum de soins. Plusieurs des articles utilisent des échantillons constitués de façon relativement homogène, ce qui peut amener à sous-estimer le degré de variabilité des pratiques des professionnel·les de la santé et limiter le pouvoir de généralisation des résultats en termes de processus et de continuum de soins.

Qui plus est, étant donné le nombre de facteurs cognitifs et expérientiels influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque (Jbilou, Halilem et al. 2014), il serait pertinent de repenser la façon de différencier les professionnel·les de la santé autrement que sur la base de leur titre professionnel respectif.

L'intégration de différents facteurs cognitifs et expérientiels, qui prendrait notamment en compte la spécialité médicale, pourrait permettre de mieux cibler les besoins en formation ainsi que les actions et les stratégies de gestion de connaissances à travers l'ensemble du continuum de soins. En effet, certain·es professionnel·les de la santé pourraient être plus actifs·ives au début du processus (ex., les médecins de famille ou les gynécologues quant à l'évaluation du risque) et d'autres s'impliquer davantage à la fin (ex., divers spécialistes relativement aux moyens de gestion du risque proposés). Par ailleurs, certains types de professionnel·les pourraient intervenir dans les deux phases du processus, tels que les conseiller·es en génétique. Enfin, l'existence d'un certain chevauchement entre les différents niveaux de soins (1^e, 2^e et 3^e ligne), les multiples organisations de santé contribuant au processus de soins, la tendance à la spécialisation de certains médecins généralistes et l'implication grandissante de certain·es professionnel·les de la santé dans la prédiction et la communication du risque génétique, portent à croire que la comparaison et l'étude des différents types de professionnel·les de la santé (généraliste, spécialiste et conseiller·e en génétique) pourraient ne pas être suffisantes pour adéquatement représenter leur implication dans le processus de conseil génétique.

Enfin, la grande majorité des articles identifiés ont étudié les pratiques des professionnel·les de la santé des États-Unis (53 %) et, dans une moindre mesure, celles des clinicien·nes des Pays-Bas (7 %) et de l'Australie (8 %). Les pratiques des professionnel·les de la santé d'autres pays sont aussi abordées (ex., Suisse, Suède, France, Allemagne, Angleterre, Canada), mais dans une faible proportion. Les résultats discutés ici représentent ainsi davantage les pratiques de conseil génétique aux États-Unis. Il serait pertinent d'analyser plus en profondeur les pratiques des professionnel·les de la santé travaillant dans d'autres contextes et d'autres types de systèmes de santé.

LIMITES

L'utilisation de ces constats doit être réalisée à la lumière de certaines limites méthodologiques. D'abord, cette revue de la littérature porte sur l'analyse d'articles disponibles jusqu'en 2010. Mettre à jour cette *scoping review* aurait été l'idéal, mais la méthodologie employée n'a pu être répliquée pour les raisons suivantes : 1) des ajouts en regard des mots-clés dans les bases de données sélectionnées (c.-à-d., les termes dans le thésaurus, comme les MeSH, les descripteurs majeurs ou mineurs); 2) l'intérêt croissant pour la médecine personnalisée au cours des dernières années, qui aurait eu pour conséquence d'identifier un nombre trop important de publications sur cette thématique en recherchant dans 6 bases de données pour un ensemble de problématiques de nature génétique; et 3) des questions d'ordre pratique (temps, ressources humaines, et budget). Un autre élément à mentionner pour exploiter avec justesse les résultats de ce travail de synthèse est que la qualité des articles n'a pas été évaluée selon des critères bien précis. Néanmoins, tous sont issus de revues scientifiques avec comité de lecture et donc évalués par les pairs. Enfin, bien que le cancer du sein soit largement représenté dans les

études sélectionnées, cette revue de la littérature porte sur plusieurs problématiques de santé. Certains des éléments présentés pourraient ainsi ne pas s'appliquer dans le cadre du cancer du sein.

MISE À JOUR

PERTINENCE

Pour atténuer ces lacunes, une mise à jour de la littérature sur les pratiques de conseil génétique en cancer du sein pour les années 2011-2016 inclusivement a été réalisée.

QUESTION DE RECHERCHE

Cette revue de la littérature permet de répondre à la question suivante : Quels facteurs influencent la prédiction et la communication du risque de cancer du sein par les professionnel·les de la santé ?

MÉTHODE

La méthode employée pour cette mise à jour de la littérature est inspirée de celle employée par l'Équipe des IRSC présentée précédemment. Elle est résumée dans le tableau 6 et les différences méthodologiques y sont soulignées.

La question de recherche est la même que celle identifiée par le groupe de l'Équipe des IRSC, mais ne concerne que le cancer du sein. Pour les raisons mentionnées précédemment, les chaînes de mots-clés utilisées par les membres de cette équipe ont été révisées, simplifiées et appliquées dans une seule base de données : *PubMed*. Cette base de données est administrée par le *National Center for Biotechnology Information* (NCBI), de la *U.S. National Library of Medicine* (NLM) située aux *National Institutes of Health* (NIH). Elle contient plus de 26 millions de citations issues notamment de MEDLINE, une base de données bibliographique, de revues scientifiques et de livres électroniques touchant les sciences de la vie, du comportement et de la bio-ingénierie. Plus précisément, tous les mots-clés de la question de recherche ont fait l'objet d'une recherche dans le thésaurus de *PubMed* pour identifier les MeSH correspondants. Ces derniers sont disponibles à l'annexe [EC8](#).

Après avoir recherché individuellement les articles associés à chacun des MeSH, avec l'option descripteurs majeurs,² des combinaisons ont été utilisées pour effectuer la recherche à l'aide de booléens (c.-à-d., AND et

² L'utilisation de l'option descripteurs majeurs a été appliquée à l'ensemble des MeSH, exception faite de ceux ayant trait au cancer du sein. Cette fonction permet de préciser la recherche des articles classifiés sous les descripteurs majeurs identifiés, lesquels sont habituellement obtenus à partir du titre ou de l'objectif de l'article.

OR) grâce à la fonction de recherche avancée. Les cinq chaînes d'opérations utilisées pour la recherche sont présentées dans l'Annexe [EC9](#). Par la suite, des filtres disponibles dans la base de données *PubMed* ont été utilisés pour raffiner les recherches (c.-à-d., la période de publication : 2011-01-01 to 2016-12-31; la langue : *English*; la disponibilité du texte : *Full text*; l'espèce : *Human*).

Tableau 6. Sommaire méthodologique de la mise à jour

Étapes	Mise en application
Étape 1 : Identifier une question de recherche	Quels sont les facteurs influençant les pratiques de prédiction et de communication du risque de cancer du sein par les professionnel·les de la santé? *Contient un concept de plus : cancer du sein, pour tenir compte de l'évolution de la littérature.
Étape 2 : Identifier les études pertinentes	Développement d'une stratégie de recherche dans la base de données ciblée (mots-clés, MeSH, Boléens, etc.) : <i>PubMed</i> . Les concepts et définitions sont disponibles à l'annexe EC8 . Les chaînes de mots-clés sont présentées à l'annexe EC9 . Ces dernières ont été utilisées en combinaison avec les filtres disponibles dans la base de données. *Chaînes de mots-clés simplifiées et ajustées pour inclure « cancer du sein » et tenir compte des modifications dans le thésaurus de <i>PubMed</i> ; Une seule base de données, la principale base à consulter pour trouver des articles scientifiques en sciences de la santé et du domaine biomédical, pour des questions de ressources humaines et financières.
Étape 3 : Sélectionner les études	Choix des critères d'inclusion et d'exclusion : repris de l'équipe des IRSC sur les risques familiaux de cancer du sein. Utilisation d'un logiciel de gestion bibliographique (EndNote). *Critères de sélection ajustés pour inclure les études portant sur le cancer du sein pour la période visée; absence d'un processus d'évaluation de fidélité interjuge.
Étape 4 : Cartographier les données	Développement d'une grille d'extraction pour les variables descriptives seulement des études retenues (ex., auteur·es, pays, type de professionnel·les de la santé, type d'études empiriques, problématique de santé). *Méthode d'extraction adaptée; absence d'un processus d'évaluation de fidélité interjuge.
Étape 5 : Collecter, résumer et reporter les résultats	Analyse descriptive : calcul de statistiques descriptives (pourcentage et fréquences); analyse de fréquence de mots (condensés sémantiques sous forme de nuage). Analyse thématique basée sur des propositions théoriques (chaîne de valeur de la connaissance) à l'aide du logiciel NVivo pour trois aspects : principaux résultats; pistes de recherches et implications pratiques. Rapport narratif des résultats. *Absence de <i>vote-counting</i> ; Logiciel différent.

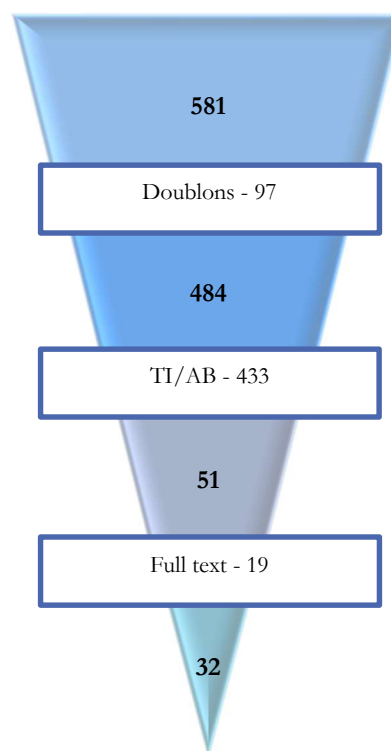
Tous les articles issus de ces recherches ont été importés dans EndNote X7. Un premier tri a été effectué à l'aide de la fonction *find duplicate* pour éliminer les doublons (97 articles dédoublés). Ensuite, la lecture du titre, du résumé, des mots-clés et des notes des articles a permis de faire un second tri en fonction des critères d'inclusion et d'exclusion utilisés par l'Équipe des IRSC, outre la période de publication et la problématique de santé. Les articles éliminés à cette étape concernent principalement la perspective des patientes (160 articles) et la génétique fondamentale ou l'épidémio-génétique (139 articles). D'autres articles ont été éliminés pour les raisons suivantes : lignes directrices (10 articles), non empiriques (64 articles variés et 50 revues de la littérature), langue autre que l'anglais (8 articles) ou cancer autre que celui du sein (2 articles). Un troisième tri a été effectué lors de la lecture complète des articles. À ce stade, 18 articles ont été éliminés. Au final, 32 articles empiriques ont été conservés, lesquels sont détaillés à l'annexe [EC10](#).

La figure 17 résume le processus de sélection des articles. Deux types d'analyses ont été réalisés, l'une descriptive, l'autre qualitative. Pour la première, les informations suivantes ont été extraites : 1) l'année de publication; 2) le pays dans lequel l'étude a été menée; 3) le but de l'article; 4) le type d'article : qualitatif ou quantitatif, 5) la population à l'étude, soit les types de professionnel·les de la santé considérés; 6) la dimension du cadre conceptuel considérée : prédiction ou communication du risque; 7) la méthode de collecte et d'analyse de données employées. Lorsque disponibles, la grandeur de l'échantillon et le taux de réponses sont rapportés. Ces informations sont ensuite analysées à l'aide du logiciel *Excel* pour dégager des statistiques descriptives.

Dans un second temps, à l'aide du logiciel *NVivo 11*, une analyse de fréquence de mots a été effectuée pour obtenir une vue d'ensemble des concepts de base dans les articles sélectionnés. Cette stratégie permet par ailleurs de soutenir l'identification de thèmes ou encore de se familiariser avec les textes. Les résultats sont représentés sous forme de nuages de mots dans lesquels la fréquence des concepts est proportionnelle à la taille des mots dans les nuages. Les règles suivantes ont été appliquées dans un souci de parcimonie et d'élimination des mots vides de sens, tels que les conjonctions, par exemple (*ex., and, or*) : maximum de 40 mots et mots de minimum 4 lettres. L'analyse a été effectuée en correspondance exacte et avec l'inclusion des mots parents.

Les principaux résultats, les implications pratiques et les pistes de recherches futures ont ensuite été extraits et analysés. Chacun de ces éléments a d'abord été classifié sous un intitulé respectant le thème principal de l'extrait. Ensuite, une reclassification des thèmes a été effectuée suivant les techniques de la répétition et des coupes et tris (Ryan and Bernard 2003) afin de construire des thèmes d'un niveau hiérarchique supérieur. Ces derniers ont été appliqués indépendamment pour les trois aspects étudiés : principaux résultats, implication pratiques, pistes de recherche futures. La conceptualisation des résultats présentée dans la section précédente a fourni une base à la création et à la classification des thèmes. Un aller-retour entre les données et le cadre conceptuel utilisé en appui a permis de raffiner l'analyse. Les résultats sont rapportés de manière narrative dans la section suivante.

Figure 17. Processus de sélection des articles



RÉSULTATS

DESCRIPTION DES ÉTUDES

Le tableau 7 présente les caractéristiques des 32 études retenues. Globalement, il est possible de constater que le tiers d'entre elles ont été publiées en 2014, la moitié ont été menées aux États-Unis (53 %) et se concentrent sur la prédiction du risque uniquement (50 %). La majorité sont aussi de nature quantitative (81 %) et optent pour une perspective multidisciplinaire (59 %).

Tableau 7. Sommaire des caractéristiques des 32 études retenues

Caractéristiques	Nombre (%)	Commentaires
<i>Pays</i>		
États-Unis	17 (53 %)	Les études sont majoritairement menées aux États-Unis, tendance aussi rapportée dans la <i>scoping review</i> . Les autres pays représentés sont l'Australie, les Pays-Bas, l'Espagne, le Japon et la France. Une étude a été respectivement identifiée dans chacun de ces pays (3 %). Une étude a été menée au Canada et aux États-Unis simultanément.
Canada	4 (13 %)	
Royaume-Uni	3 (9 %)	
Italie	2 (6 %)	
Autres	6 (19 %)	
<i>Dimensions</i>		
Prédiction (RP)	16 (50 %)	La majorité des études se concentre sur la prédiction du risque. Une grande proportion étudie les deux dimensions du conseil génétique.
Communication (RC)	3 (9 %)	
RP & RC	13 (41 %)	
<i>Type de professionnel·les</i>		
Généralistes	5 (16 %)	La majorité des populations étudiées est composée de plus d'un type de professionnel·les de la santé. Ceci est notamment dû au fait qu'une quinzaine d'articles étudient les pratiques de professionnel·les au sein d'une unité ou un programme de soins en particulier.
Conseillers en génétique	4 (13 %)	
Spécialistes	3 (9 %)	
Multi & Combinaison	19 (59 %)	
Autres	1 (3 %)	
<i>Type d'études</i>		
Quantitative	26 (81 %)	Une majorité d'études est de nature quantitative. De ces dernières, seulement 3 d'entre elles sont de type interventionnel. Une dizaine d'études quantitatives utilisent des modèles multivariés pour expliquer la prédiction ou la communication du risque.
Qualitative	5 (16 %)	
Mixte	1 (3 %)	
<i>Années de publication</i>		
2011	7 (22 %)	Le tiers des articles a été publié en 2014.
2012	4 (13 %)	
2013	5 (16 %)	
2014	11 (34 %)	
2015	3 (9 %)	
2016	2 (6 %)	

L'analyse de fréquence de mots révèle que, peu importe le type de recherche effectuée, en correspondance exacte ou en incluant les mots parents, les cinq mots les plus fréquents sont les suivants : *Cancer, Genetic, Risk, Breast, Testing*. De plus, des mots comme *Women, Patients, Family, Hereditary, Mutation, BRCA, Ovarian, Uncertainty, Referrals, Decisions, Knowledge* se retrouvent dans les deux nuages (Figure 18). Chacun d'eux permet également de mettre en lumière des mots qui leur sont propres. Pour celui en correspondance exacte : *Counseling, Practices, Assessment, Screening, History, Physicians, et Information* sont parmi les mots les plus fréquents. Pour celui en mots parents : *HBOC, Tools, Highly, Groups, Health, et Medication* sont parmi les mots les plus fréquents.

Figure 18. Nuages de mots représentant les 40 mots les plus fréquents



THÈMES IDENTIFIÉS

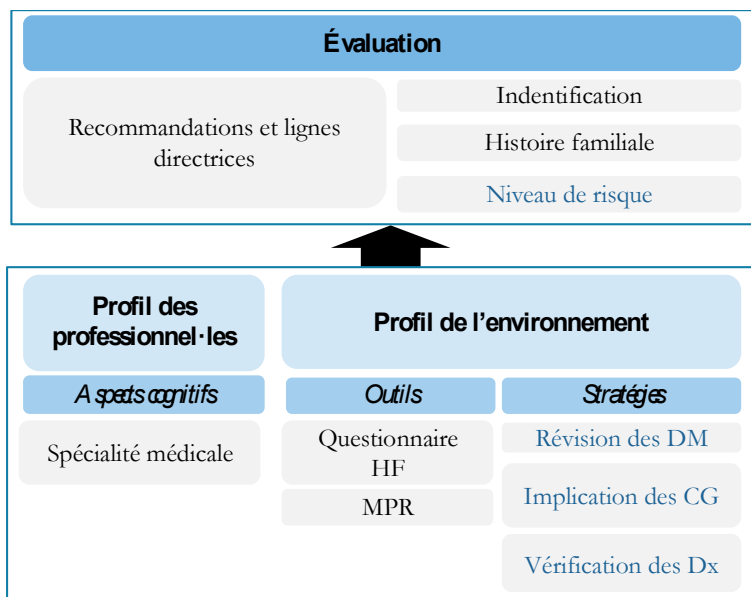
Les thèmes qui ont émergé à la suite de l'analyse sont présentés sous quatre catégories correspondant aux étapes du cadre conceptuel précédemment identifiées : l'évaluation, l'investigation, la communication et la décision. Les facteurs influençant les pratiques cliniques des professionnel·les de la santé à chacune de ces étapes sont résumés dans les figures 19 à 22.

ÉVALUATION

L'évaluation du risque de cancer du sein est abordée via quatre aspects, dans huit études quantitatives : l'identification des femmes à risque, la collecte de l'histoire familiale, la distinction des différents niveaux de risque (faible, modéré ou élevé) et l'utilisation d'outils d'évaluation du risque. Cinq de ces études sont observationnelles (Trivers, Baldwin et al. 2011, Vogel, Stoops et al. 2012, Brennan, Claber et al. 2013, Wood, Kadlubek et al. 2014, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016) et trois sont interventionnelles (Rupert, Squiers et al. 2013, Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014). Une moitié d'entre elles examinent comment l'évaluation du risque pourrait être améliorée et son effet sur la prise en charge des patientes (c.-à-d., les étapes subséquentes du processus de conseil génétique), tel que la référence pour un test génétique (Vogel, Stoops et al. 2012, Brennan, Claber et al. 2013, Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Wood, Kadlubek et al. 2014). Une schématisation des résultats est présentée à la figure 20.

Globalement, ces études démontrent que la collecte de l'histoire familiale par les professionnel·les de la santé est incomplète ou inexacte dans plusieurs cas. Elle ne permet donc pas d'identifier toutes les patientes à risque de cancer du sein, ni leur réel niveau de risque. Le respect des recommandations en matière de référence pour un test ou du conseil génétique par les professionnel·les de première ligne serait faible selon Trivers, Baldwin

Figure 19. Schématisation de l'étape de l'évaluation du risque et des facteurs d'influence identifiés



CG : conseiller·es génétiques; DM : dossiers médicaux; Dx : diagnostics;
 HF : histoire familiale; MPR : modèle de prédiction du risque

et al. (2011). En effet, une plus grande proportion de femmes avec un niveau de risque modéré incorrectement assigné auraient été référées pour un test ou du conseil génétique que de femmes correctement identifiées à haut risque. Ceci pourrait être dû à une évaluation du risque défailtante dans plusieurs cas, ce qui concorde avec les résultats présentés par d'autres auteur·es. Par exemple, Wood et al. (2014) rapportent que les oncologues interrogés collectent l'histoire familiale au premier et second degré de façon régulière chez leurs patientes, mais de façon incomplète dans 60 % des cas.

Kyne, Maxwell et al. (2011) rapportent des résultats semblables. Encore, selon Vogel et al. (2012), l'information consignée dans les dossiers médicaux permettrait d'identifier seulement 50 % des patientes rencontrant les critères de référence pour une évaluation ou du conseil génétique. Notamment, l'âge au diagnostic serait une information peu collectée (Wood, Kadlubek et al. 2014) et il existerait un faible degré de concordance entre les diagnostics de cancers rapportés et ceux confirmés dans la famille (Brennan, Claber et al. 2013). Ces informations sont pourtant importantes pour l'évaluation du niveau de risque de cancer du sein.

Divers outils et stratégies sont présentés pour améliorer la qualité de l'évaluation du risque. Parmi ces derniers, notons que la simple révision des dossiers médicaux des oncologues par un·e conseiller·e en génétique améliore significativement l'identification des patientes pouvant bénéficier d'une évaluation génétique, ainsi que l'attention portée à la collecte de l'histoire familiale par ces médecins. Avec le système de dossiers électroniques partagés, les conseiller·es en génétique sont à même de produire rapidement divers rapports et avoir facilement accès aux informations nécessaires pour déterminer les besoins en termes de conseil génétique (Eichmeyer, Burnham et al. 2014). Vérifier les diagnostics rapportés par les patientes permet aussi de préciser le niveau de risque (Brennan, Claber et al. 2013). Une autre avenue pour augmenter l'exactitude du niveau de risque assigné aux femmes (Vogel, Stoops et al. 2012, Brennan, Claber et al. 2013) et, par le fait même, d'identifier correctement des candidates appropriées aux tests génétiques (Rupert, Squiers et al. 2013), repose sur l'utilisation de questionnaires dédiés à la collecte de l'histoire familiale, par les patientes et les professionnel·les. Par exemple, Brennan et al. (2013) ont démontré que l'utilisation d'un tel outil a changé le niveau de risque

assigné dans 26 % des cas de leur cohorte. L'utilisation de questionnaire serait aussi associée à des meilleurs taux de références qui seraient davantage consistants avec l'histoire familiale collectée (Vogel, Stoops et al. 2012). L'utilisation d'outils d'évaluation du risque a aussi des effets positifs en première ligne : elle promeut la discussion sur l'histoire personnelle et familiale de cancer, les besoins en termes de conseil génétique et les moyens de gestion du risque (Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014). Néanmoins, très peu de professionnels utilisent actuellement les modèles de prédiction du risque de cancer du sein et ceci est particulièrement probant pour les généralistes et spécialistes (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016).

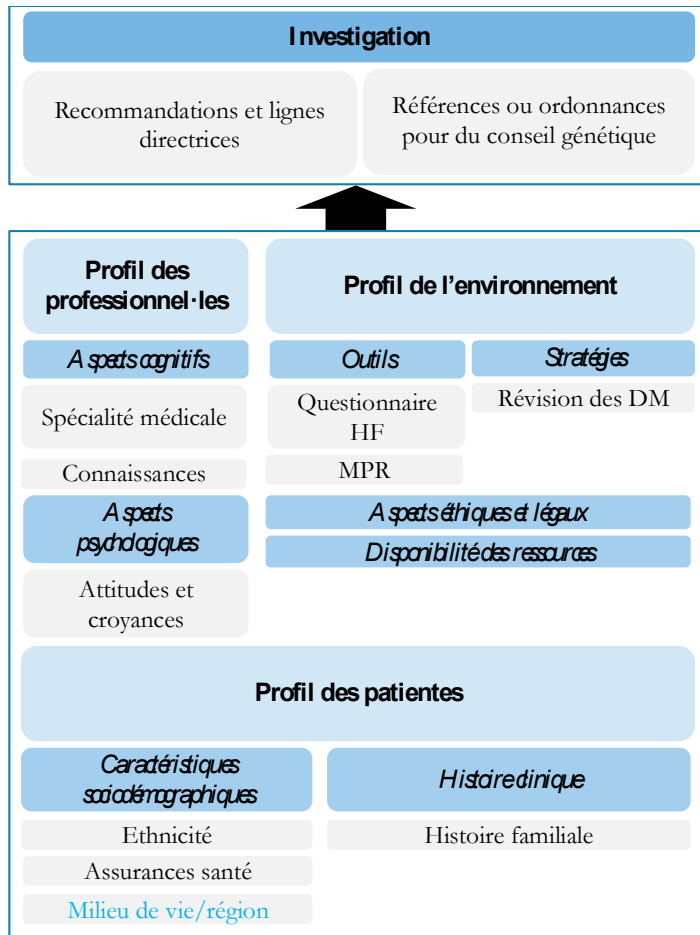
INVESTIGATION

Les thèmes identifiés relatifs à l'investigation du risque correspondent soit à la référence ou à l'ordonnance d'un test génétique. Treize études quantitatives se penchent sur cette étape de la prédiction du risque. Trois d'entre elles sont interventionnelles (Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014, Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014) et dix sont observationnelles (Kyne, Maxwell et al. 2011, Murray, Cerrato et al. 2011, Plon, Cooper et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Kadaoui, Guay et al. 2012, Vanstone, Chow et al. 2012, Pujol, Lyonnet et al. 2013, Lundy, Forman et al. 2014, Vadaparampil, Scherr et al. 2015, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Dans l'ensemble, ces études rapportent des taux de références pour des tests génétiques et des statistiques sur l'observance des lignes directrices en la matière. Une schématisation des résultats est présentée à la figure 20.

Certains auteurs soulignent, notamment, une augmentation du nombre de consultations en génétique et de tests de prédispositions génétiques effectués pour des syndromes de cancers héréditaires dans certaines régions du monde. Celle-ci serait principalement due à des références pour l'évaluation du risque de cancer du sein (Pujol, Lyonnet et al. 2013). D'autres soulignent les difficultés à identifier et référer les femmes à risque de cancers héréditaires ou porteuses de mutations délétères, augmentant significativement le risque de développer un cancer du sein. Ces problèmes ont été identifiés dans des études canadiennes (Kadaoui, Guay et al. 2012, Vanstone, Chow et al. 2012, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016), européennes (Pujol, Lyonnet et al. 2013, Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014), américaines (Plon, Cooper et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Lundy, Forman et al. 2014, Wood, Kadlubek et al. 2014, Vadaparampil, Scherr et al. 2015) et australiennes (Kyne, Maxwell et al. 2011).

Au Canada, il semble que peu importe le niveau de risque de cancer identifié chez les patientes, les généralistes et spécialistes ne réfèrent ces dernières que rarement à parfois pour du conseil génétique (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Une étude québécoise indique plus précisément que 54 % des généralistes québécois·es réfèrent les femmes avec une histoire familiale pour du conseil génétique lorsque c'est recommandé (Kadaoui, Guay et al.

Figure 20. Schématisation de l'étape de l'investigation du risque et des facteurs d'influence identifiés



DM : dossiers médicaux; HF : histoire familiale; MPR : modèles de prédiction du risque

de la moitié (~43 %) des femmes américaines susceptibles de présenter un syndrome de cancer héréditaire ont été référées entre 2009 et 2011 par leurs oncologues (Wood, Kadlubek et al. 2014); près du tiers des médecins de première ligne américains auraient référé des femmes à risque modéré pour du conseil ou un test génétique malgré le manque d'évidence pour ce groupe de femmes dans la littérature - leur taux d'adhérence aux recommandations en matière de référence pour les femmes à haut risque est estimé à 41 % (Trivers, Baldwin et al. 2011); et certain·es professionnel·les prescriraient des tests génétiques sans prendre en compte le type d'altération génétique déjà identifié dans la famille (Plon, Cooper et al. 2011). Des auteur·es soulignent même ouvertement leur préoccupation relativement au manque d'adhérence des professionnel·les de la santé aux lignes directrices concernant l'évaluation du risque de cancer du sein (Vadaparampil, Scherr et al. 2015). Certainement, plusieurs professionnel·les de la santé ont une bonne compréhension des lignes directrices, comme les conseiller·es en génétique, mais ne les respecteraient pas toujours (Lundy, Forman et al. 2014).

2012). De même, une étude réalisée dans le sud de l'Ontario mentionne que sur 1017 femmes référées pour un test génétique suivant leur diagnostic de cancer du sein, 63 ont été identifiées comme porteuses d'une mutation sur [BRCA1](#) ou [BRCA2](#). Pourtant, parmi ces dernières, 41 d'entre elles présentaient une histoire familiale qui les aurait qualifiées pour un test ou du conseil génétique avant la tombée de leur diagnostic (Vanstone, Chow et al. 2012).

Des résultats similaires, en regard du respect des lignes directrices ou des critères de références, sont présentés dans plusieurs autres études réalisées à travers le monde : seulement 15,8 % des 80 000 adultes français porteurs d'une mutations sur [BRCA1](#) et [BRCA2](#) auraient été identifiés entre 2003 et 2011 (Pujol, Lyonnet et al. 2013); les références de professionnel·les de la santé en première ligne à Valence ne rencontrent pas les critères établis dans plus de 50 % des cas (Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014); moins

D'autres études soulignent que certains groupes de professionnel·les rencontrent, dans la majorité des cas, les critères de références (Kyne, Maxwell et al. 2011, Lundy, Forman et al. 2014), notamment ceux travaillant en milieu hospitalier (Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014).

Plusieurs facteurs influencent les professionnel·les de la santé à prescrire ou référer les patientes pour un test de susceptibilité génétique. Ces facteurs concernent : leurs propres caractéristiques, celles de leurs patientes et celles des milieux organisationnels dans lesquels ils·elles évoluent. Au niveau des professionnel·les, les études rapportent des différences en fonction des spécialités médicales (Plon, Cooper et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). De même, les connaissances des recommandations, des lignes directrices ou encore des enjeux liés au dépistage du cancer du sein seraient parmi les facteurs influençant leurs pratiques professionnelles en matière de référence ou d'ordonnance de tests de susceptibilité génétique pour le cancer du sein (Kadaoui, Guay et al. 2012). L'inconfort des professionnel·les par rapport aux contradictions entre diverses lignes directrices a notamment été souligné dans une étude (Kadaoui, Guay et al. 2012). Même si l'expérience des professionnel·les n'aurait pas d'impact sur le type de test prescrit (Plon, Cooper et al. 2011), la précision et la qualité de l'évaluation du risque influenceraient l'ordonnance ou la référence pour un test génétique (Trivers, Baldwin et al. 2011).

Il est certain que les caractéristiques des patientes influencent les pratiques des professionnel·les en ce domaine, notamment les facteurs de risque de cancer du sein. Par exemple, l'histoire familiale de cancer du sein ou de l'ovaire et la présence d'une mutation dans la famille demeurent les principales raisons pour lesquelles les patientes sont référées pour du conseil ou un test génétique (Murray, Cerrato et al. 2011). Les tests de séquençage de BRCA 1/2 semblent être davantage prescrits, et ce, peu importe le variant identifié dans la famille (Plon, Cooper et al. 2011). Les panels de gènes seraient, quant à eux, utilisés lorsque l'histoire familiale de la patiente suggère clairement la présence d'un *pattern* de susceptibilité génétique dû à un gène à haute pénétrance (c.-à-d., conférant un risque élevé de cancer du sein) (Lundy, Forman et al. 2014). Outre celles liées à l'anamnèse des patientes, d'autres caractéristiques influencent les pratiques des professionnel·les de la santé. Par exemple, Trivers et al. (2011) soulignent que les femmes à risque modéré de cancer du sein, de « race blanche », vivant en milieu urbain et détenant des assurances de santé privées reçoivent davantage de conseils génétiques et de tests génétiques que leurs homologues de « race noire », vivant en milieu rural et couvertes par un régime de santé public. Lundy et al. (2014) ont aussi identifié que la couverture d'assurance santé des patientes a un impact sur les pratiques des professionnel·les en matière de références et d'ordonnances de tests génétiques pour le cancer du sein.

Enfin, certains facteurs organisationnels influencent les pratiques de références et d'ordonnance, notamment le respect des recommandations et des lignes directrices. Parmi ceux-ci, il y a les aspects légaux, comme les risques d'erreurs de pratique (Trivers, Baldwin et al. 2011) ou la disponibilité des ressources (ex., lignes

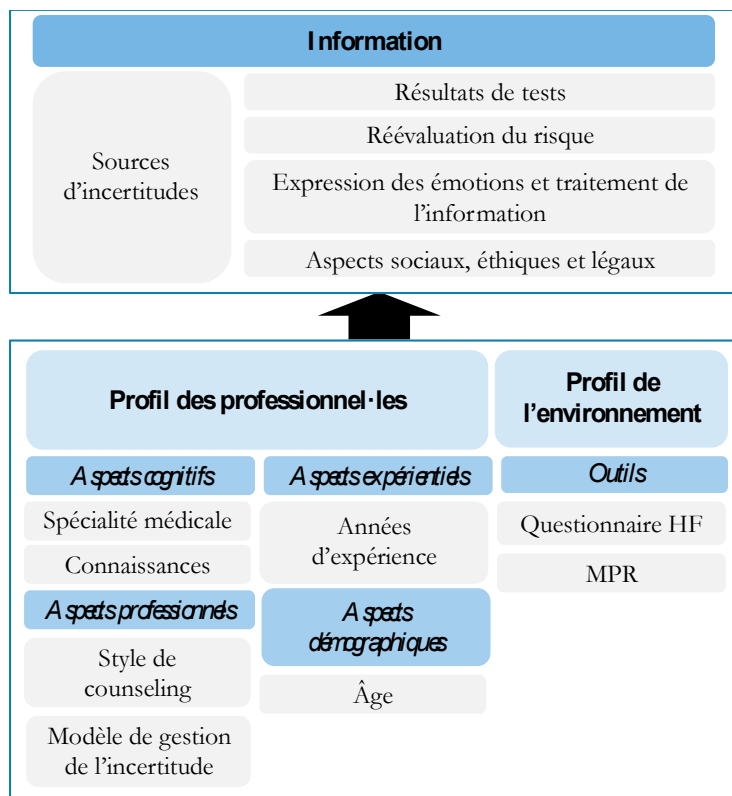
directrices sur les tests génétiques ou moyens de gestion du risque) (Lundy, Forman et al. 2014). L'étude de Lundy et al. (2014), par exemple, révèle que plusieurs conseiller·es en génétique réfèrent des patientes qui ne respectent pas les critères de références. Selon eux, ceci suggère que d'autres facteurs que ceux liés à la disponibilité ou la complexité d'interprétation des lignes directrices contribuent au jugement clinique des professionnel·les de la santé. Des outils et des stratégies peuvent également améliorer significativement les taux de références. L'étude d'Eichmeyer, Burnham et al. (2014) souligne que leur programme de révision des dossiers médicaux, mené par un·e conseiller·e en génétique, a entraîné une plus grande variété de références. Les outils d'aide à la décision ou d'évaluation du risque améliorent les taux de références des patientes admissibles au conseil génétique selon plusieurs auteur·es (Vogel, Stoops et al. 2012, Rupert, Squiers et al. 2013, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014).

INFORMATION

Dix études, deux qualitatives, six quantitatives et deux mixtes, mettent en lumière des éléments en lien avec la seconde dimension du cadre conceptuel, celle de la communication du risque. Les pratiques des professionnel·les de la santé en regard de cette dimension concernent principalement la notion de l'incertitude (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011, Murray, Cerrato et al. 2011, Plon, Cooper et al. 2011, Bylund, Fisher et al. 2012) qui transparait par ailleurs dans les discussions sur les aspects sociaux, éthiques et légaux (Bell, McDermott et al. 2015), les facteurs de risque du cancer du sein (Albada, Vernooij et al. 2014, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014), les résultats de tests génétiques et la réévaluation du risque de cancer du sein. Les études se penchent aussi sur les efforts des professionnel·les pour favoriser le traitement de l'information et l'expression des émotions des patientes (Ellington, Kelly et al. 2011, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016) et leur style de counseling (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011, Albada, Vernooij et al. 2014, Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Werner-Lin, Ratner et al. 2015). Une schématisation des résultats est présentée à la figure 21.

L'incertitude prend une place importante dans les séances de conseil génétique; elle est présente à divers degrés, pour diverses raisons et différents acteurs. Vu la notion de risque, qui est au cœur des consultations non seulement pour la patiente mais aussi pour les membres de sa famille, cela est peu surprenant. Ces éléments doivent être abordés et gérés par les professionnel·les de la santé. L'incertitude transparait clairement dans les résultats de tests génétiques qui peuvent être positifs ou non informatifs, où aucune mutation n'a été identifiée dans les gènes testés, ou de signification clinique incertaine (VUS), où le variant identifié a une incidence inconnue jusqu'à maintenant sur le risque de cancer du sein. Bylund, Fisher et al. (2012), par exemple, mettent en lumière différentes sources d'incertitude en examinant les conversations entre professionnel·les de la santé et leurs patientes-mères. Elles sont généralement centrées autour de trois aspects : le risque de cancer du sein de leur fille, l'application de futures méthodes de gestion du risque et la communication de ces informations

Figure 21. Schématisation de l'étape de l'information du risque et des facteurs d'influence identifiés



DM : dossiers médicaux; HF : histoire familiale; MPR : modèles de prédiction du risque

avec leurs filles. Ces préoccupations émergent principalement dans le contexte de leur propre décision vis-à-vis la passation d'un test génétique.

Le thème de la gestion de l'incertitude est également abordé dans d'autres études via les résultats de tests génétiques de signification incertaine, les VUS (MacDonald 2002, Murray, Cerrato et al. 2011, Plon, Cooper et al. 2011); résultats qui peuvent amener les professionnel·les à réévaluer le risque de cancer du sein de sa patiente de différentes manières. Lorsqu'une femme se voit identifiée comme porteuse d'une mutation sur BRCA1, 70 % des répondant·es revoient leur évaluation du risque à la hausse, une proportion qui chute à 27 % dans le cas d'un VUS, selon l'étude de Plon, Cooper et al. (2011).

Dans le cas d'un VUS, d'ailleurs, les professionnel·les doit gérer une communication du risque beaucoup plus complexe (Murray, Cerrato et al. 2011). La possibilité de reclassification du variant identifié doit aussi être envisagée et un système de suivi doit être établi avec les patientes. Une reclassification peut survenir plusieurs années plus tard à la suite de la passation du test génétique; les patientes peuvent ainsi demeurer avec un résultat de signifiante incertaine pendant une longue période.

L'incertitude est aussi présente dans les discussions sur les facteurs de risque et les enjeux sociaux, éthiques et légaux liés à la réalisation d'un test génétique. L'étude d'Albada, Vernooij et al. (2014) indique, d'une part, que la discussion sur les facteurs de risque de cancer du sein liés au style de vie est abordée avec le quart des patientes et, d'autre part, qu'elle est le plus souvent initiée par ces dernières. De brèves informations sur les risques modifiables de cancer du sein seraient fournies à 20 % des patientes. Elles concernent plus souvent le tabagisme ou l'alimentation, alors que ces facteurs ne sont pas clairement démontrés comme ayant un impact sur le développement du cancer du sein. L'inactivité physique et la consommation d'alcool ne sont que rarement

abordées avec les patientes, bien qu'il ait été démontré qu'elles accroissent les risque de cancer du sein (Albada, Vernooij et al. 2014).

En ce qui concerne les enjeux sociaux, éthiques et légaux, l'étude de Bell, McDermott et al. (2015) indique que les professionnel·les ont abordé de façon incomplète les implications liées aux résultats de tests génétiques et les enjeux sociaux, éthiques et légaux y étant rattachés. Les questions de la confidentialité, de la discrimination par les assurances et des protections légales aux niveaux provincial et fédéral n'y ont été discutées que dans 50 % des cas. La discrimination liée à l'emploi s'est révélée n'être que rarement abordée et la stigmatisation ou les risques de discrimination à l'encontre des membres de la famille de la patiente, advenant un résultat de test positif, n'a été mentionnée par aucun des participant·es à l'étude.

Considérant ces différentes sources d'incertitude, et la nature même du conseil génétique visant à supporter les personnes à risque ou atteintes d'une maladie héréditaire, il peut paraître évident que les professionnel·les doivent s'attarder à la compréhension et aux émotions de leurs patientes. L'étude d'Ellington, Kelly et al. (2011), portant précisément sur le traitement cognitif et émotionnel des informations présentées lors des consultations, indique qu'en effet, les professionnel·les favorisent l'expression des préoccupations et des émotions de leurs patientes. Toutefois, ils·elles ne facilitent pas le traitement de l'information et l'expression des idées de leurs patientes qui pourraient émerger lors de ces rencontres. Des résultats similaires sont rapportés par Amara et al. (2016).

Différents facteurs d'influence potentiels ont été identifiés. Ils concernent principalement les caractéristiques des professionnel·les de la santé, mais aussi celles de leur environnement. Le style de pratique des professionnel·les de la santé aurait un impact sur les pratiques de communication du risque de cancer du sein. Kenen, Arden-Jones et al. (2011) soulignent que la majorité des professionnel·les de la santé ne souhaitent pas adopter un style paternaliste, alors qu'Albada, Vernooij et al. (2014) ont remarqué que les professionnel·les n'orientent pas la discussion et le conseil autour des besoins et des caractéristiques des patientes. Werner-Lin, Ratner et al. (2015) présentent des résultats nuancés concernant le conseil génétique offert aux très jeunes femmes (18-25 ans) : certain·es professionnel·les de la santé tenteraient d'adapter leur style de counseling aux différences développementales des jeunes adultes. Néanmoins, 40 % utilisent une approche relativement directive avec les patientes de ce groupe d'âge. Les conseiller·es les plus jeunes avouent bien comprendre les patientes de 18-25 ans, ayant eux·elles-mêmes récemment traversé cette étape de la vie, alors que les conseiller·es les plus âgé·es (plus de 40 ans) aimeraient en apprendre davantage sur ce groupe de patientes.

Non sans lien avec le style de counseling adopté par les professionnel·les de la santé, plusieurs études discutent des rôles et attitudes des professionnel·les de la santé en regard de la gestion de l'incertitude (Kenen, Arden-Jones et al. 2011, Murray, Cerrato et al. 2011, Plon, Cooper et al. 2011, Bylund, Fisher et al. 2012). Par exemple, Kenen, Arden-Jones et al. (2011) proposent le concept de *possession de l'incertitude* pour expliquer comment les

professionnel·les de la santé gèrent le degré d'incertitude dans les consultations d'oncogénétique. Ils démontrent qu'il est intrinsèquement lié à la façon dont ils·elles fournissent l'information à leurs patientes. Cinq modèles de gestion de l'incertitude en découlent : il peut être exclusif (c.-à-d., détenu et contrôlé par les clinicien·es uniquement), partagé entre les clinicien·es et les patientes, diffus (c.-à-d., partagé entre différent·es professionnel·les de la santé impliqué·es dans le processus de conseil génétique), normalisé (c.-à-d., ramené au même niveau que celui qui peut exister dans un autre type de consultation médicale ou situation) ou transféré entièrement aux patientes. Le modèle dominant serait celui de la *possession partagée de l'incertitude*, lequel serait orienté vers l'information et l'éducation des patientes.

Certains outils et stratégies pourraient améliorer l'étape de l'information. Eichmeyer, Burnham et al. (2014) mentionnent que la stratégie de révision des dossiers médicaux par les conseiller·es en génétique conduit vers un mode de gestion davantage centré sur la collaboration, tout en assurant le maintien de l'autonomie des patientes au regard des options de conseil génétique. L'utilisation d'un outil d'évaluation du risque qui inclut des *outputs* destinés aux patientes favoriserait aussi la discussion entre les professionnel·les et les patientes sur le risque individuel de cancer du sein selon Kaplan, Livaudais-Toman et al. (2014). Dans leur étude, la différence absolue entre le groupe témoin et le groupe intervention (ceux·celles utilisant l'outil d'évaluation du risque) est statistiquement significative, quoique faible en regard de la discussion sur l'histoire familiale et la réalisation de tests génétiques. Des formations interactives sur le Web seraient insuffisantes pour amener les professionnel·les en première ligne à discuter des éléments clés en matière d'enjeux éthiques, sociaux et légaux avec leurs patientes, selon Bell, McDermott et al. (2015).

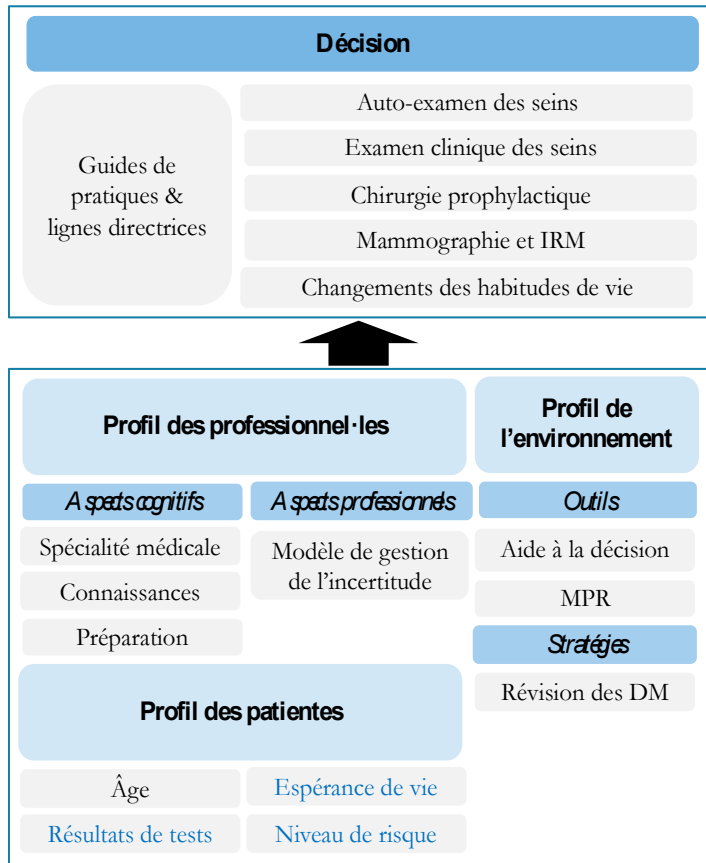
Enfin, les caractéristiques des patientes, comme le niveau de risque de cancer du sein, l'âge ou le niveau d'éducation, n'auraient pas d'impact avec le fait d'avoir une discussion sur les facteurs de risque liés au style de vie (Albada, Vernooij et al. 2014).

DÉCISION

Dix études, dont sept quantitatives, abordent des pratiques des professionnel·les de la santé en regard de l'étape de décision. Elles se concentrent notamment sur le respect des lignes directrices et le rôle des professionnel·les de la santé (Kadaoui, Guay et al. 2012, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016), notamment en regard de la gestion de l'incertitude (Kenen, Arden-Jones et al. 2011, Murray, Cerrato et al. 2011, Plon, Cooper et al. 2011). D'autres se penchent davantage sur l'utilisation d'outils d'aide à la décision (Rupert, Squiers et al. 2013, Ozanne, Howe et al. 2014) et la préparation générale des professionnel·les à la personnalisation des pratiques cliniques en matière de cancer du sein (Marzuillo, De Vito et al. 2013, Beitsch and Whitworth 2014, Komatsu and Yagasaki 2014). La question des connaissances et de la formation des professionnel·les prend également une place importante dans ces études. Une schématisation des résultats est présentée à la figure 22.

Les recommandations en matière de gestion du risque du cancer du sein varient en fonction du niveau de risque des patientes. Certains moyens de gestion du risque sont plus invasifs que d'autres, certains plus précis que d'autres et certains peuvent, par ailleurs, être offerts à des intervalles plus ou moins rapprochés. Amara, Blouin-Bougie, et al. (2016) indiquent que les stratégies de gestion du risque les plus souvent recommandées aux femmes à risque modéré de cancer du sein sont les changements des habitudes de vie et la mammographie de dépistage. La résonance magnétique, les chirurgies prophylactiques et la chimio-prévention étant rarement à parfois proposées aux patientes à risque élevé. Kadaoui, Guay et al. (2012), quant à eux, soulignent un problème au niveau des recommandations sur l'auto-examen des seins et l'examen clinique des seins. Pour le premier, près de 40 % des professionnel·les de leur échantillon continuent de l'enseigner aux femmes qui n'ont pas de facteurs de risque du cancer du sein, alors que ce n'est plus recommandé; pour le second, la même proportion ne l'enseigne pas aux femmes qui présentent des facteurs de risque du cancer sein, alors que les experts le recommandent. Autrement, 50 % des professionnel·les de la santé ne recommandent pas la mammographie chez les femmes de 70 ans et plus qui présentent une bonne espérance de vie, alors que c'est recommandé. Dans le cas d'une patiente identifiée porteuse d'un VUS, certain·es de professionnel·les pensent que des mesures de gestion du risque telles que la résonance magnétique ou la chirurgie prophylactique, comme la mastectomie ou l'oophorectomie, sont recommandées. D'autres études rapportent des résultats semblables (Murray, Cerrato et al. 2011, Plon, Cooper et al. 2011). Ces résultats pourraient s'expliquer avec ceux de l'étude de Kenen, Arden-Jones et al. (2011) stipulant que, bien que le modèle privilégié de counseling soit celui de la *possession partagée de l'incertitude*, la décision finale en regard des moyens de gestion du risque adoptés est celle des patientes. Néanmoins, plusieurs professionnel·les de la santé avouent être inconfortables avec cela.

Figure 22. Schématisation de l'étape de décision sur les moyens de gestion du risque et les facteurs d'influence identifiés



DM : dossiers médicaux; IRM : imagerie par résonance magnétique
MPR : modèles de prédiction du risque

Plusieurs autres facteurs que les caractéristiques des patientes ou leurs résultats de tests génétiques influencent les professionnel·les de la santé en regard de la décision sur les moyens de gestion du risque de cancer du sein. En fait, la préparation générale et les connaissances sont parmi les facteurs déterminants des recommandations émises et de la prise en charge des patientes (Marzuillo, De Vito et al. 2013, Panic, Leoncini et al. 2014). En effet, trois études abordent le degré de préparation (*readiness*) des professionnel·les de la santé à la personnalisation des services et de la prise en charge des patientes à risque de cancer du sein. Deux de ces études précisent que ces professionnel·les ne sont pas prêt·es à prendre le virage vers la médecine personnalisée en cancer du sein (Marzuillo, De Vito et al. 2013, Komatsu and Yagasaki 2014). Les raisons soulevées sont : la perception que ces soins sont déjà pris en charge, l'hésitation à s'engager dans des questions génétiques et éthiques sensibles, le manque de connaissances en génétique, le manque de collaboration et de communication entre les professionnel·les, le manque de clarté des rôles et responsabilités des professionnel·les quant à la prise en charge des patientes à risque de cancer du sein et, enfin, le manque de ressources. Traitant les problèmes en ordre de priorité, ces professionnel·les se concentreraient ainsi davantage sur le traitement du cancer du sein qu'à sa prévention (Komatsu and Yagasaki 2014). Une autre étude stipule néanmoins que les professionnel·les effectuent la plupart des éléments clés du conseil génétique de façon routinière (Beitsch and Whitworth 2014).

Diverses études rapportent aussi des résultats en lien avec les connaissances, la formation ou l'éducation des professionnel·les de la santé en matière de génétique du cancer du sein. Certain·es auteur·es soulignent l'existence de lacunes dans les connaissances des professionnel·les de la santé en matière de génétique du cancer du sein, même chez ceux et celles qui prescrivent des tests génétiques de façon régulière. Ces lacunes se situeraient notamment au niveau de l'interprétation des tests BRCA1/2, selon l'histoire familiale, et des recommandations pour les patientes identifiées comme porteuses de VUS ou de mutations sur BRCA1/2 (Cragun, Besharat et al. 2013, Panic, Leoncini et al. 2014). Les facteurs associés positivement à de bonnes connaissances sur la prévention des cancers héréditaires sont notamment le genre féminin et la formation en génétique (Panic, Leoncini et al. 2014). Dans le même sens, Cohn et al. (2015) suggèrent que les formations destinées aux résident·es ou les formations continues proposées aux professionnel·les, même chez ceux et celles qui réfèrent fréquemment des femmes identifiées à haut risque de cancer du sein, sont associées à de plus amples connaissances en matière d'évaluation du risque de cancer du sein – une étape essentielle pour une gestion du risque adéquate. Le désir des professionnel·les de la santé et leur intérêt à en apprendre davantage sur la génétique et la prévention des cancers héréditaires ont été soulevés par plusieurs études (Cragun, Besharat et al. 2013, Beitsch and Whitworth 2014, Panic, Leoncini et al. 2014, Werner-Lin, Ratner et al. 2015)..

Des études interventionnelles apportent des résultats plus spécifiques par rapport à la formation et à l'éducation des professionnel·les de la santé en première ligne. Par exemple, le programme de révision de dossiers évalué par Eichmeyer, Burnham et al. (2014) a non seulement favorisé la collaboration entre les oncologues et les conseiller·es en génétique et a permis de créer des opportunités d'apprentissage, mais a aussi entraîné une

augmentation du nombre de références soutenues par des histoires familiales plus complexes. En termes de formation, la poursuite d'une brève formation web sur la génétique serait insuffisante pour améliorer la collecte de l'histoire familiale et les pratiques clés en matière de conseil génétique chez les médecins de première ligne selon Bell, McDermott et al. (2015). Néanmoins, l'étude de Carroll, Wilson et al. (2011), qui propose une intervention éducative plus complète et complexe, indique une amélioration significative des références en génétique, qui respectent davantage les lignes directrices, de même qu'une plus grande confiance des professionnel·les en leurs compétences en génétique.

Enfin, l'utilisation d'outils d'évaluation du risque ou d'aide à la décision augmente les connaissances et améliore les pratiques des professionnel·les de la santé. Par exemple, un outil d'évaluation du risque destiné aux patientes évalué par Kaplan et al. (2014) a permis d'augmenter la fréquence de la collecte de l'histoire familiale, les références pour les tests génétiques et les discussions sur les moyens de gestion du risque de cancer du sein, tout particulièrement pour les femmes à risque élevé. De même, l'utilisation d'outils d'évaluation du risque soutenant la collecte de l'histoire familiale augmente significativement les connaissances du syndrome héréditaire du cancer du sein et de l'ovaire, tant chez les professionnel·les de la santé que les patientes (Rupert, Squiers et al. 2013). Encore, l'évaluation d'un programme de conseil génétique en Espagne démontre divers bénéfices à court terme de son implantation, tels que l'offre de suivi structuré et de mesures préventives aux patientes qui présentent un risque accru de cancer du sein (Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014). Des outils d'aide à la décision interactifs et collaboratifs peuvent aussi soutenir le choix des moyens de gestion du risque de cancer du sein (Rupert, Squiers et al. 2013, Ozanne, Howe et al. 2014). Ozanne, Howe et al. (2014), par exemple, présentent les résultats d'une évaluation développementale d'un outil d'aide à la décision soutenant les professionnel·les et les patientes dans leurs choix des moyens de gestion du risque de cancer du sein. Leurs résultats indiquent que les participant·es perçoivent l'outil de façon favorable et pensent l'utiliser dans leur clinique. Les caractéristiques de l'outil appréciées par les répondant·es sont les suivantes : son utilité perçue, sa facilité d'utilisation, son accessibilité en ligne et sa capacité à s'adapter au niveau de risque individuel des patientes.

IMPLICATIONS PRATIQUES

Les implications pratiques en lien avec ces résultats sont multiples. L'analyse thématique a permis d'identifier trois grands thèmes : 1) les pratiques cliniques en matière de prévention du cancer du sein, 2) l'éducation et la formation des professionnel·les de la santé en matière d'oncogénétique et 3) l'organisation des services en soutien au développement de la personnalisation des soins préventifs en cancer du sein.

PRATIQUES CLINIQUES

La question des pratiques cliniques en matière de prévention du cancer du sein ressort pour les deux dimensions du cadre conceptuel : la prédiction et la communication du risque.

PRÉDICTION DU RISQUE

L'un des aspects incontournables de l'évaluation du risque du cancer du sein est la collecte de l'histoire familiale. C'est la première étape à réaliser pour assurer un tri efficace des patientes afin que celles à risque accru de cancer du sein soient référées pour un test ou du conseil génétique (Kyne, Maxwell et al. 2011, Wood, Kadlubek et al. 2014). Elle permet, par ailleurs, de diriger les patientes vers les services de dépistage appropriés, de prévenir les examens de dépistage inutiles, d'identifier les familles pouvant bénéficier d'évaluations plus pointues en soins tertiaires et de les aider à comprendre leur histoire familiale et leur risque (Brennan, Claber et al. 2013).

Les résultats des études ci-haut citées démontrent cependant que la collecte de l'histoire familiale par les professionnel·les de la santé est incomplète, inexacte ou du moins, irrégulière. Ainsi, elle ne permet pas d'identifier correctement le niveau de risque de cancer du sein des patientes dans plusieurs cas (ex., Trivers, Baldwin et al. 2011, Vogel, Stoops et al. 2012, Brennan, Claber et al. 2013, Wood, Kadlubek et al. 2014). Une évaluation du risque incomplète ou imprécise entraîne diverses conséquences pour le système de santé, les professionnel·les de la santé et les patientes. Cela peut mener à la prescription d'un test inapproprié (Vadaparampil, Scherr et al. 2015), retarder l'identification et limiter l'accès aux services génétiques pour les femmes à risque élevé (Kyne, Maxwell et al. 2011, Vanstone, Chow et al. 2012), réduire les possibilités d'interventions préventives ou mener à des interventions prophylactiques inutiles et même retarder le diagnostic d'un certain nombre de cancers du sein (Vanstone, Chow et al. 2012, Wood, Kadlubek et al. 2014, Vadaparampil, Scherr et al. 2015).

Une évaluation du risque inadéquate mène aussi à référer des patientes qui ne respectent pas les recommandations et les lignes directrices. Ceci augmente le fardeau sur les services en génétique, peut créer de l'anxiété inutile chez ces patientes, entraîner des tests et des examens non nécessaires et contraindre l'accès aux services qui seraient bénéfiques à certaines femmes (Kyne, Maxwell et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Wood, Kadlubek et al. 2014). Ceci peut également avoir un impact sur d'autres professionnel·les de la santé. Par exemple, les références effectuées, qui contiennent des informations insuffisantes ou inadéquates sur l'histoire familiale des patientes, exigent que les professionnel·les référent·es complètent ou contre-vérifient l'information avant d'évaluer l'urgence et la nécessité de tester ou conseiller les patientes (Vanstone, Chow et al. 2012). Le manque d'adhérence aux lignes directrices est préoccupant, étant donné les stratégies de réduction du risque disponibles (Trivers, Baldwin et al. 2011) et ont d'importantes implications en termes d'allocation des

ressources (Trivers, Baldwin et al. 2011, Brennan, Claber et al. 2013, Wood, Kadlubek et al. 2014, Vadaparampil, Scherr et al. 2015).

COMMUNICATION DU RISQUE

La communication du risque de cancer du sein est aussi nécessaire pour expliquer aux patientes de façon claire et efficace le risque de cancer du sein suite au test génétique, les soutenir dans un contexte d'incertitude, les accompagner pour une prise de décision éclairée quant aux choix des stratégies de gestion du risque à adopter et promouvoir la communication intrafamiliale.

Expliquer les résultats de tests génétiques n'est pas chose simple, mais dans le cas d'un VUS, les résultats de tests sont d'autant plus complexes à interpréter et à expliquer aux patientes (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011, Murray, Cerrato et al. 2011). Étant donné l'ambiguïté que présentent les résultats de tests génétiques de signification incertaine, il est important de prendre le temps d'en parler plus d'une fois avec la patiente pour éviter que des décisions soient prises sur la base d'une mauvaise compréhension du risque de cancer du sein (Murray, Cerrato et al. 2011). Des décisions irréversibles peuvent être prises quand la reclassification d'un VUS n'est pas connue ou mal anticipée. Il serait ainsi préférable que les tests génétiques soient offerts en clinique d'oncogénétique et accompagnés de conseil génétique avec le support d'outils de classification précis et efficaces. Planifier la reclassification du variant identifié devient une tâche supplémentaire dans le suivi et la gestion du risque de la patiente (Murray, Cerrato et al. 2011).

Le concept de possession de l'incertitude, mis en lumière dans l'étude de Kenen, Ardern-Jones et al. (2011), aide également à mieux saisir comment les professionnel·les de la santé gèrent l'incertitude dans le cas de tests génétiques non concluants sur [BRCA1](#) et [BRCA2](#). Ceci est d'autant plus pertinent que les tests génétiques futurs prendront en compte les variants à faible pénétrance (c.-à-d., infèrent un risque faible - [SNPs](#)). Malgré les avancées réalisées en oncogénétique, une part importante du risque de cancer du sein demeure inexpliquée et les nouveaux tests génétiques entraîneront potentiellement davantage d'incertitude que de réponses (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011).

Autrement, comme les comportements des professionnel·les de la santé influencent l'expression des émotions et le traitement des patientes (Ellington, Kelly et al. 2011), diverses stratégies pourraient être utilisées par les professionnel·les pour les soutenir, ainsi que leur famille, à gérer l'incertitude, favoriser l'expression des émotions et faciliter le traitement des informations lors des séances de conseil génétique (Ellington, Kelly et al. 2011, Bylund, Fisher et al. 2012). Ceci pourrait conséquemment avoir un effet sur le degré d'engagement des patientes lors des séances de conseil génétique (Ellington, Kelly et al. 2011). L'étude de Bylund, Fisher et al. (2012) souligne notamment les stratégies suivantes : comprendre et reconnaître les incertitudes des patientes envers les membres de leur famille, explorer l'impact de vivre avec l'incertitude pour les familles, discuter des

options disponibles qui peuvent diminuer l'incertitude liée au risque, reconnaître que le sentiment d'incertitude ne sera pas nécessairement soulagé suivant les résultats de tests, et aider les patientes et les membres de leur famille à apprendre à vivre avec cette incertitude. Il est également important de promouvoir et d'inciter à la communication du risque intrafamiliale pour que les parents d'une patiente identifiée avec une mutation se fassent tester. La gestion du risque chez les membres de la famille des patientes porteuses d'une mutation peut réduire la mortalité et la morbidité associées au cancer du sein (Pujol, Lyonnet et al. 2013).

Un dernier élément identifié dans la littérature est la variabilité des pratiques de conseil génétique en fonction de l'âge des professionnel·les de la santé – qui pourraient néanmoins être davantage en lien avec l'expérience - dans le cas des très jeunes patientes (Werner-Lin, Ratner et al. 2015). Les résultats de l'étude de Werner-Lin, Ratner et al. (2015) suggèrent un besoin d'adapter le conseil génétique avec le stade de développement de l'adulte pour favoriser une décision éclairée.

ÉDUCATION ET FORMATION

En ce qui a trait à l'éducation des professionnel·les de la santé, les thèmes identifiés dans la littérature sont les besoins en formation en conseil génétique, les outils d'aide à la décision et d'évaluation du risque, dont l'implantation de lignes directrices plus simples et uniformes.

BESOINS EN FORMATION

La formation des professionnel·les de la santé en oncogénétique sont primordiales pour la personnalisation des soins et services préventifs en cancer du sein (Trivers, Baldwin et al. 2011, Marzuillo, De Vito et al. 2013, Cohn, Blazey et al. 2014, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014, Komatsu and Yagasaki 2014). Une mauvaise compréhension des mutations y étant associées ou une estimation erronée du risque de la maladie peut, par exemple, entraîner une utilisation non nécessaire, voire inappropriée, des tests génétiques, une omission des références vers du conseil ou un test génétique, et entraver la diffusion et la communication du risque au sein des familles à haut risque (Marzuillo, De Vito et al. 2013).

Bien que quelques auteur·es soulignent le désir et l'intérêt des professionnel·les de la santé d'en apprendre davantage sur la génétique et l'oncogénétique (Cohn, Blazey et al. 2015, Werner-Lin, Ratner et al. 2015), nombreux sont ceux·celles qui d'ores et déjà discutent des besoins de formation et d'éducation pour améliorer les pratiques cliniques et les services de dépistage génétiques en cancer du sein (Carroll, Wilson et al. 2011, Ellington, Kelly et al. 2011, Kyne, Maxwell et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Vanstone, Chow et al. 2012, Marzuillo, De Vito et al. 2013, Pujol, Lyonnet et al. 2013, Beitsch and Whitworth 2014, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014, Komatsu and Yagasaki 2014, Panic, Leoncini et al. 2014, Wood, Kadlubek et al. 2014, Bell, McDermott et al. 2015, Cohn, Blazey et al. 2015, Cragun, Camperlengo et al. 2015, Vadaparampil, Scherr et al. 2015, Werner-Lin, Ratner et al. 2015).

D'une part, il est difficile pour les professionnel·les de la santé d'être à jour sur les dernières recherches en oncogénétique, étant donné les rapides développements des technologies et des connaissances dans ce domaine (Cohn, Blazey et al. 2015). D'autre part, de bonnes connaissances en oncogénétique sont nécessaires pour augmenter le sentiment d'auto-efficacité de ces dernières et leur confiance en leur propre jugement clinique au regard des décisions prises au cours du processus de conseil génétique (Carroll, Wilson et al. 2011, Komatsu and Yagasaki 2014). Pour favoriser l'augmentation des connaissances en oncogénétique, et conséquemment le virage vers la personnalisation des services préventifs en cancer du sein, diverses stratégies éducatives destinées aux professionnel·les pourraient être envisagées.

D'abord, plusieurs auteur·es suggèrent de personnaliser le format et le contenu des formations offertes aux besoins et caractéristiques des professionnel·les de la santé (Kyne, Maxwell et al. 2011, Marzuillo, De Vito et al. 2013, Cohn, Blazey et al. 2014, Panic, Leoncini et al. 2014). Par exemple, les formations pourraient être ciblées sur la base de la qualité des références effectuées au sein d'un groupe de professionnel·les ou des variations régionales identifiées (Kyne, Maxwell et al. 2011). Par ailleurs, les formations devraient être maintenues dans le temps et renforcées de façon périodique (Bell, McDermott et al. 2015), car les connaissances dans le domaine des *omics sciences* et de l'oncogénétique tendent à augmenter et à se complexifier (Carroll, Wilson et al. 2011, Cragun, Besharat et al. 2013, Werner-Lin, Ratner et al. 2015). Par exemple, le probable remplacement des tests de susceptibilité monogénétique par des tests de séquençage génomiques plus complets, ou l'emploi de panel de gènes prenant en considération des polymorphismes ([SNPs](#)) dans l'évaluation du risque de cancer du sein, rendra l'interprétation des tests de plus en plus complexe. Il importe donc d'offrir des formations qui permettent également de comprendre quelles sont les nouvelles avancées technologiques en génomique des cancers (Cragun, Besharat et al. 2013).

Ensuite, comme le soulignent Cohn, Blazey et al. (2015), dans le développement et l'offre de formations, il importe de prendre en compte que la rétention de l'information puisse varier selon les formats d'apprentissage et les professionnel·les de la santé. De plus, l'intérêt et le désir d'apprendre ne sont pas à négliger; ils sont dépendants de l'utilité perçue de ces nouvelles connaissances, laquelle émerge notamment des expériences passées en clinique (Cohn, Blazey et al. 2015). Sensibiliser les professionnel·les de la santé au risque de cancer demeure ainsi une avenue à considérer (Vanstone, Chow et al. 2012); ceci a le potentiel d'améliorer l'utilité perçue des tests génétiques en matière de prévention du cancer du sein. Qui plus est, tel que discuté dans les principaux résultats, les pratiques des professionnel·les de la santé peuvent différer en regard de leur spécialité médicale, leurs milieux de pratique, leurs connaissances de base en génétique, leurs attitudes et leurs croyances par rapport aux tests génétiques, leur âge et leurs expériences en ce domaine, leurs habiletés perçues et leur propre style de pratique (counseling et gestion de l'incertitude). Ce sont autant de caractéristiques qui pourraient soutenir le développement de formations ciblées et personnalisées destinées à leur endroit.

De plus, comme les professionnel·les de la santé ne manquent généralement pas seulement d'expertise en génétique, mais aussi de temps pour s'informer et se former (Bell, McDermott et al. 2015, Cohn, Blazey et al. 2015), diverses formules disponibles en ligne pourraient être offertes : webinaires, modules éducatifs, *workshops* (Carroll, Wilson et al. 2011, Beitsch and Whitworth 2014, Panic, Leoncini et al. 2014). Ce type de formations pourrait contribuer à augmenter les connaissances, à informer les professionnel·les des récentes avancées dans le domaine de l'oncogénétique et pallier en partie le manque de temps (Carroll, Wilson et al. 2011). Une autre avenue qui pourrait être utilisée pour répondre à ces besoins serait d'offrir des formations dans le cadre des rencontres annuelles des associations professionnelles (Beitsch and Whitworth 2014).

La modification des curriculums et des cursus scolaires (Bell, McDermott et al. 2015, Werner-Lin, Ratner et al. 2015) a été proposée, et ce, même pour les conseiller·es en génétique en raison de l'expansion des connaissances dans le domaine des *omics sciences* : ces dernier·es auraient de plus en plus avantage à faire un peu plus de génétique et moins de conseil (Werner-Lin, Ratner et al. 2015). La modification des cursus et des curriculums de base a l'avantage de fournir une préparation plus adaptée aux nouvelles réalités que risquent de rencontrer les professionnel·les de la santé dans leur pratique.

Le contenu des formations devrait couvrir divers aspects pour combler l'écart entre la recherche et la pratique : des concepts de base en génétique jusqu'à l'utilisation des lignes directrices (Trivers, Baldwin et al. 2011). Cependant, plusieurs auteur·es mettent l'accent sur l'évaluation du risque, notamment la question de la collecte de l'histoire familiale (Wood, Kadlubek et al. 2014) et l'identification des femmes à risque accru de cancer du sein (Vanstone, Chow et al. 2012). Les formations devraient aussi s'attarder à l'importance de réévaluer le risque des patientes dans le temps et de mettre à jour l'histoire familiale. L'histoire familiale et le risque de cancer du sein des femmes évoluent dans le temps. Une mise à jour de ces informations est tout particulièrement importante pour les jeunes femmes (Brennan, Claber et al. 2013).

De plus, il importe que les formations aient un volet traitant de la communication du risque. Les aspects identifiés dans la littérature concernent son impact sur les patientes (Ellington, Kelly et al. 2011), notamment en regard de l'empathie et de l'authenticité (Werner-Lin, Ratner et al. 2015), la promotion de la communication intrafamiliale (Pujol, Lyonnet et al. 2013), les problèmes éthiques et frustrations auxquels les professionnel·les de la santé sont confronté·es (bienfaisance vs non-malfaisance) lorsqu'ils·elles tentent de partager de façon claire et efficace une information empreinte d'incertitude (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011) et le rôle des habitudes de vie dans la gestion du risque de cancer du sein (Albada, Vernooij et al. 2014).

D'autres éléments méritant une attention particulière dans les formations sont l'importance et le rôle des professionnel·les en génétique et la reconnaissance du rôle des non-experts en génétique dans l'identification des femmes à risque de cancer du sein (Vadaparampil, Scherr et al. 2015, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016), l'efficacité et l'efficience des tests génétique, actuellement mal comprises, de même que la promotion des

comportements coût-conscients pour sensibiliser les professionnel·les à une meilleure utilisation des ressources (Panic, Leoncini et al. 2014).

OUTILS

La seconde stratégie proposée pour pallier l'écart entre la recherche et la pratique dans le domaine de la prévention du cancer du sein sont les outils soutenant l'évaluation du risque, principalement les questionnaires dédiés à la collecte de l'histoire familiale, et la prise de décision en regard d'un test ou d'une méthode de gestion du risque à privilégier. Quelques études ont démontré une amélioration des pratiques cliniques et des connaissances avec l'utilisation de tels outils (Vogel, Stoops et al. 2012, Rupert, Squiers et al. 2013, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014) et plusieurs auteur·es recommandent leur implantation et leur utilisation en clinique pour soutenir les professionnel·les de la santé et améliorer le respect des lignes directrices en matière de conseil génétique pour le cancer du sein (Kyne, Maxwell et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Vanstone, Chow et al. 2012, Ozanne, Howe et al. 2014, Wood, Kadlubek et al. 2014, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016).

Effectivement, l'utilisation d'un questionnaire dédié à la collecte de l'histoire familiale par les patientes permettrait de soutenir les professionnel·les dans l'évaluation du risque, d'augmenter l'observance des recommandations en matière de références pour un test génétique (Trivers, Baldwin et al. 2011), d'obtenir plus d'informations pertinentes que lors d'entrevues traditionnelles (Vanstone, Chow et al. 2012), d'ajuster les informations y étant inscrites lors des consultations, de standardiser la collecte de l'information, de réduire le temps associé à l'évaluation du risque (Vogel, Stoops et al. 2012), de favoriser la discussion sur les facteurs de risque de cancer du sein (Rupert, Squiers et al. 2013, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014) et la prise de décisions partagée sur les moyens de gestion du risque, tout en diminuant les préoccupations des patientes (Rupert, Squiers et al. 2013). L'utilisation d'un questionnaire sur l'histoire familiale a plusieurs avantages; cependant, il pourrait être incomplet ou comporter des erreurs s'il était laissé complètement sous la responsabilité des patientes (Vogel, Stoops et al. 2012).

Certains recommandent ainsi de le coupler avec l'utilisation d'algorithmes (c.-à-d., de modèles de prédiction du risque) pour améliorer l'identification des patientes nécessitant du conseil génétique en raison de leur histoire familiale (Vogel, Stoops et al. 2012) ou de les jumeler aux consultations pour soutenir les parties dans la prise de décisions (Rupert, Squiers et al. 2013). Ces algorithmes permettraient également de soutenir les professionnel·les de la santé dans l'évaluation, dont l'assignation du niveau de risque. Ils favoriseraient, de plus, la communication du risque de cancer du sein et une prestation de services davantage centrée sur la patiente (Ozanne, Howe et al. 2014, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). L'utilisation de ce genre de modèle aurait, par ailleurs, le potentiel de mettre le risque en perspective, de soutenir la prise de décision éclairée et d'augmenter les connaissances des patientes (Ozanne, Howe et al. 2014). Le choix du modèle de prédiction du risque et l'interprétation des résultats revêtent cependant une importance certaine. Par exemple, les résultats recueillis

comportent une marge d'erreur plus grande dans le cas de petites familles ou de transmission par le père (Brennan, Claber et al. 2013). Malgré l'existence de plusieurs modèles de prédiction du cancer du sein, très peu de professionnel·les les utilisent; ceci pourrait être dû soit à un manque de connaissances, soit à une faible utilité perçue (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016).

Un besoin de lignes directrices, faciles d'utilisation, complètes, à jour et abordant les enjeux liés à la génétique a été souligné par Vanstone, Chow et al. (2012), car elles sont jugées généralement complexes d'utilisation et varient selon les organisations et le niveau de risque des femmes (Trivers, Baldwin et al. 2011, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Simplifier ou unifier ces dernières n'indique pas nécessairement un besoin d'assouplir les critères de référence pour du conseil ou un test génétique. Dans une perspective de santé publique, il est plutôt nécessaire d'établir le risque limite sous lequel les bénéfices en termes d'identification sont insuffisants par rapport aux ressources investies en conseil et tests génétiques effectués (Pujol, Lyonnet et al. 2013).

ORGANISATION DES SERVICES

Finalement, l'organisation des services en soutien au développement de la personnalisation des soins préventifs en cancer du sein est mise en lumière par trois thèmes : les politiques publiques de santé, la gestion des soins et services, et l'accès aux ressources, ressources humaines principalement.

POLITIQUES PUBLIQUES

Au niveau macro, des pistes d'actions concrètes ont été proposées dans les études identifiées au niveau des politiques publiques de santé. L'accent devrait être impérativement placé sur celles qui permettent de lever les barrières à la personnalisation des services, selon Beitsch and Whitworth (2014). Des politiques nationales portant sur la génomique et la génétique devraient être développées pour éclairer les professionnel·les de la santé sur leurs rôles et responsabilités en matière de dépistage génétique (Vadaparampil, Scherr et al. 2015). Revoir les actuelles restrictions professionnelles qui limitent l'implication de plusieurs types de professionnel·les de la santé quant à l'utilisation des tests génétiques en est un exemple concret (Beitsch and Whitworth 2014, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Ces politiques pourraient par ailleurs contribuer à réduire les craintes des femmes et les incertitudes des professionnel·les concernant l'accès à l'information et la confidentialité des données génétiques (Vogel, Stoops et al. 2012), et permettre d'adapter les modalités de consentement et de prises de décisions en fonction de l'évolution des connaissances en oncogénétique. Autrement, ces politiques pourraient encourager le développement de programmes d'interventions basés sur les évidences, permettant de faire le suivi des activités, de mesurer l'efficacité et d'évaluer la qualité des services (Ozanne, Howe et al. 2014).

GESTION DES SOINS ET SERVICES

Les pistes d'actions proposées concernent aussi la gestion des soins et services au sein du système de santé dans une optique de partenariat et de collaboration. Comme divers·es professionnel·les de la santé sont impliqués dans le processus de conseil génétique du cancer du sein (Werner-Lin, Ratner et al. 2015, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016), son adaptation à la santé publique demandera de renforcer et de clairement définir les rôles et responsabilités de ces différents acteurs (Vanstone, Chow et al. 2012). Cette multiplicité d'acteurs et d'organisations renvoie par ailleurs au besoin de mettre en place différentes stratégies et approches qui permettront de tirer profit des habiletés propres à ces différents groupes de professionnel·les (Brennan, Claber et al. 2013) et de favoriser la continuité des services.

Les pistes de solutions proposées concernent l'adaptation des pratiques par ligne de services (Vogel, Stoops et al. 2012). Comme le soulignent Bell, McDermott et al. (2015), il est probablement irréaliste de croire que les médecins de première ligne puissent évaluer le risque de cancer du sein de toutes les femmes, alors que des conseillers en génétique sont déjà spécialement formés pour le faire. Les professionnel·les de la santé en première ligne pourraient ainsi avoir un questionnaire standardisé et sensible permettant d'identifier le faible pourcentage de femmes pouvant bénéficier d'une référence vers des services plus spécialisés, alors que les professionnel·les de deuxième ou troisième ligne pourraient avoir des outils beaucoup plus détaillés permettant de générer des pedigrees, étant donné qu'une grande proportion des patientes qu'ils·elles recevront en consultation rencontreront les critères de référence pour un test ou du conseil génétique (Vogel, Stoops et al. 2012). Dans cette perspective, les informations génétiques seraient coordonnées au sein d'un système de soins dans lequel il existe, idéalement, une culture organisationnelle axée sur la gestion du risque et la détection précoce du cancer du sein (Marzuillo, De Vito et al. 2013, Komatsu and Yagasaki 2014).

ACCÈS AUX RESSOURCES

Augmenter l'accès aux professionnel·les spécialisés en génétique, conseillers ou infirmiers spécialisés en oncogénétique, est aussi une avenue à préconiser (Vanstone, Chow et al. 2012, Vogel, Stoops et al. 2012, Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Komatsu and Yagasaki 2014, Bell, McDermott et al. 2015). Elle permettrait non seulement de pallier la problématique du manque de temps à dédier à la formation qu'ont les professionnel·les, mais pourrait aussi favoriser la collaboration et les opportunités d'apprentissage. Concrètement, intégrer un·e conseiller·e en génétique, même à temps partiel, dans les équipes de soins peut être efficace pour améliorer l'identification des patientes à risque accru de cancer du sein (Vogel, Stoops et al. 2012, Eichmeyer, Burnham et al. 2014), pour ajuster les besoins en termes d'évaluation génétique et d'examen de dépistage en réassignant le risque correctement, tout en minimisant les inconvénients pour les patientes (Brennan, Claber et al. 2013). Des infirmiers en oncologie pourraient également faire le pont entre les professionnel·les et les patientes au sein des équipes multidisciplinaires (Komatsu and Yagasaki 2014).

Enfin, d'autres auteur·es proposent de nouvelles structures organisationnelles intégrées, car pour être efficaces, de qualité et sécuritaires, les services de génétique ne peuvent concerner que l'offre de tests génétiques (Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014). La création de cliniques externes basées sur la collaboration et le partenariat (Komatsu and Yagasaki 2014) ou de réseaux intégrés, comprenant une gestion clinique, laboratoire et administrative des services grâce à un système informatisé de gestion de l'information (Murray, Cerrato et al. 2011, Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014), peut améliorer l'offre de dépistage génétique et le suivi des femmes à risque de cancer du sein. Intégrer la stratification du risque est une opportunité d'améliorer l'identification du niveau de risque des femmes, mais aussi de les engager dans la prise en charge de leur santé, de les aider à mieux comprendre leur risque et à prendre des décisions éclairées (Ozanne, Howe et al. 2014). Le mode d'organisation des services choisi devra néanmoins prendre en considération que plusieurs patientes n'ont pas de médecin de famille et doivent se rabattre sur les cliniques sans rendez-vous où les consultations sont centrées sur les problèmes actuels et urgents (Vanstone, Chow et al. 2012). Il reste ainsi à déterminer s'il serait plus efficace d'effectuer le virage vers la personnalisation des services préventifs en cancer du sein via la bonification des services de dépistage par mammographie, des services cliniques ou la création de nouvelles structures.

Les lacunes actuelles en matière de dépistage génétique du cancer du sein, qu'elles concernent les pratiques ou les connaissances, l'accès aux ressources humaines ou matérielles, les politiques ou la gestion des soins et services de santé, ont toutes de profondes implications en termes d'allocation des ressources (Plon, Cooper et al. 2011, Trivers, Baldwin et al. 2011, Brennan, Claber et al. 2013). Ultimement, une fois ces déficiences du système fixées, il y aura un réel potentiel de réduire l'incidence et le fardeau du cancer du sein (Ozanne, Howe et al. 2014).

PISTES DE RECHERCHE

Les articles sélectionnés pour cette mise à jour ont permis de mettre en lumière diverses pistes de recherche, lesquelles concernent principalement : 1) la variabilité des pratiques professionnelles, 2) l'éducation et les outils en soutien aux professionnel·les, et 3) la diversification des méthodes de recherche.

VARIABILITÉ DES PRATIQUES

Premièrement, plusieurs auteur·es suggèrent d'approfondir les recherches sur les déterminants de la variabilité des pratiques professionnelles en conseil génétique et l'adoption de nouvelles pratiques de gestion du risque de cancer du sein (Kyne, Maxwell et al. 2011, Marzuillo, De Vito et al. 2013, Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Komatsu and Yagasaki 2014, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Établir pourquoi certain·es professionnel·les performant mieux que d'autres permettrait d'orienter les décideurs publics vers les principales considérations relatives à l'acceptabilité de la personnalisation des services en cancer du sein, mais aussi à l'efficacité et la continuité des services de dépistage génétique en cancer du sein (Eichmeyer, Burnham et al. 2014, Amara,

Blouin-Bougie et al. 2016). Une attention particulière devrait être portée aux caractéristiques contextuelles afin de mettre en lumière les facteurs et les changements organisationnels favorisant une offre de services plus efficace (Marzuillo, De Vito et al. 2013). Étudier les déterminants de la variabilité des pratiques peut, par ailleurs, mener à mieux cibler les lacunes en matière d'acquisition de connaissances et d'adoption de nouvelles pratiques, et guider la création de nouvelles formations ou l'adaptation des programmes d'éducation (Kyne, Maxwell et al. 2011, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). De même, comprendre pourquoi certain·es professionnel·les échouent à référer les patientes à risque accru de cancer du sein et déterminer les barrières à l'adoption de nouvelles pratiques ou d'outils d'évaluation du risque seraient nécessaires pour améliorer l'accès et la qualité des services de génétique, ainsi que l'adhérence aux lignes directrices (Kyne, Maxwell et al. 2011). Ceci permettrait de s'assurer que les progrès de la recherche en oncogénétique soient réellement bénéfiques aux patientes (Komatsu and Yagasaki 2014).

D'autres aspects plus spécifiques portant sur la communication du risque de cancer du sein ont également été soulevés dans la littérature, dont la communication centrée sur les patientes et la gestion de l'incertitude. Ellington, Kelly et al. (2011) proposent notamment d'étudier le lien entre le comportement des professionnel·les et l'expression des émotions des patientes, les réponses comportementales des professionnel·les face à l'expression des émotions des patientes et le rôle des affects positifs au sein des échanges professionnel·les-patientes. Le lien entre l'offre de conseil sur les saines habitudes vie et les caractéristiques des patientes mériterait aussi d'être approfondi (Albada, Vernooij et al. 2014). L'étude de Werner-Lin, Ratner et al. (2015) soulève, quant à elle, la pertinence d'utiliser les théories développementales de l'adulte pour étudier les pratiques de conseil génétique. Ceci permettrait de mieux préparer les professionnel·les à discerner les enjeux familiaux correspondant à certains stades de développement et à cerner les capacités d'adaptation de leurs patientes, tout particulièrement des jeunes adultes.

Également, étendre les recherches sur la gestion de l'incertitude pourrait améliorer les services de conseil génétique (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011, Murray, Cerrato et al. 2011, Bylund, Fisher et al. 2012). Les questions soulevées sont les suivantes : comprendre comment le conseil génétique augmente ou diminue l'incertitude, déterminer quel est l'impact de l'incertitude et de la gestion de l'incertitude sur les patientes et les professionnel·les (Bylund, Fisher et al. 2012), saisir comment les professionnel·les de la santé s'y prennent pour gérer leurs incertitudes et soutenir les patientes à gérer la leur (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011, Bylund, Fisher et al. 2012), analyser comment la communication intrafamiliale affecte la gestion de l'incertitude (Bylund, Fisher et al. 2012), établir si les différences culturelles, des professionnel·les et des patientes, influencent la façon de gérer l'incertitude chez ces dernières (Kenen, Ardern-Jones et al. 2011), comprendre l'expérience des patientes recevant un résultat de test génétique de signification incertaine (VUS) et déterminer quelles sont les caractéristiques des patientes qui optent pour les chirurgies prophylactiques suivant un VUS (Murray, Cerrato et al. 2011).

ÉDUCATION ET OUTILS

Deuxièmement, au niveau de l'éducation et des outils d'aide à la décision, neuf études proposent des pistes de recherche prometteuses. Cohn, Blazey et al. (2015) proposent, d'abord, d'identifier les déficits en termes de connaissances chez les professionnel·les afin d'établir les bases des programmes de formation. Werner-Lin, Ratner et al. (2015) suggèrent d'analyser comment les théories développementales de l'adulte et les théories des systèmes familiaux pourraient être plus efficacement incorporées dans les curriculums et d'observer, du point de vue développemental, différents groupes de patientes en fonction des avancées en matière d'oncogénétique. Albada, Vernooij et al. (2014) évoquent le besoin d'évaluer si les formations sur la communication du rôle des saines habitudes de vie dans la gestion du risque de cancer du sein suffisent aux professionnel·les de la santé et d'appréhender comment pourraient être intégrés ces éléments dans les lignes directrices. Carroll, Wilson et al. (2011) proposent d'étudier la répliquabilité de leur stratégie éducative, tout particulièrement les conditions d'implantation et de durabilité, afin d'identifier les besoins en information qui surgissent dans un contexte de développement rapide du savoir en génétique.

En ce qui concerne les outils d'aide à la décision, l'étude de Lundy, Forman et al. (2014) propose d'étudier le rôle des lignes directrices en pratique clinique. Évaluer les changements relatifs à l'utilisation des tests génétiques dans le temps, en fonction de la création de lignes directrices plus claires, ou expliquer les choix des professionnel·les et des patientes en regard des moyens de gestion du risque de cancer du sein permettrait d'établir si les lignes directrices sont trop sévères pour être appliquées dans leurs formes actuelles, sans aucun bagage clinique propre à ce syndrome héréditaire.

Autrement, Amara, Blouin-Bougie et al. (2016) proposent d'évaluer les facteurs d'acceptabilité et les prédicteurs de l'adoption des modèles de prédiction du risque par les professionnel·les de la santé. Comme ces derniers sont peu utilisés actuellement, des outils destinés aux intervenant·es de première ligne devraient être envisagés et testés en contexte réel (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). De plus, l'un des aspects importants de l'adoption de nouvelles technologies est notamment l'utilité perçue. À ce titre, évaluer la plus-value de l'utilisation des outils d'aide à la décision, dans le cadre de séances de conseil génétique et l'impact de leur utilisation sur les patientes (Rupert, Squiers et al. 2013), se voit essentiel pour mousser leur adoption. Par ailleurs, comparer le risque perçu des patientes suivant l'utilisation d'outils qui leur sont exclusivement destinés et ceux qui possèdent une interface patientes-professionnel·les permettrait d'évaluer le réel impact de l'implication des professionnel·les (Rupert, Squiers et al. 2013). Les études développementales portant sur les outils de collecte de l'histoire familiale doivent notamment se centrer sur les moyens de communiquer, aux patientes, la nécessité de lister les parents au second et au troisième degré et les diagnostics de cancer dans la famille (Vogel, Stoops et al. 2012). Plus largement, évaluer les outils d'aide à la décision en utilisant des échantillons plus larges et avec des caractéristiques diversifiées (Rupert, Squiers et al. 2013) permettrait de mieux les adapter aux utilisateur·es.

Enfin, établir des indicateurs de suivi sur la prise de décision éclairée et l'utilisation des ressources des services de génétique supportées par des outils d'aide à la décision pourrait apporter des informations pertinentes sur les modalités et les facteurs de succès dès le stade de l'implantation (Ozanne, Howe et al. 2014)

MÉTHODOLOGIE

L'emploi de diverses méthodes de recherche est aussi évoqué relativement à certains thèmes identifiés. Par exemple, planifier des devis longitudinaux pour dégager les tendances de références pour des tests génétiques (Eichmeyer, Burnham et al. 2014), établir le lien entre les diverses activités composant le processus de conseil génétique (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016), évaluer l'impact de programmes d'intervention (ex., mortalité et survie) (Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014), faire des études coût-efficacité sur les moyens utilisés pour évaluer les risques de cancer du sein (Plon, Cooper et al. 2011), préconiser des études multisites pour mesurer les fluctuations et la variabilité des pratiques cliniques (Murray, Cerrato et al. 2011, Amara, Blouin-Bougie et al. 2016) ou choisir de petits échantillons pour faire une analyse en profondeur des interactions entre les patientes et les professionnel·les (Ellington, Kelly et al. 2011) sont autant de pistes de recherche qui permettraient d'augmenter notre compréhension des pratiques professionnelles en matière prévention et de conseil génétique pour le cancer du sein.

CONCLUSION

La mise à jour de l'état des connaissances pour la période 2011-2016 a permis d'actualiser l'état des connaissances présenté dans la *scoping review* en mettant en lumière de nouveaux facteurs influençant chaque étape de ce processus, comme de souligner des nuances au niveau du processus de conseil génétique pour le cancer du sein. En effet, au niveau de la variable dépendante, les étapes de l'évaluation, de l'investigation et de la décision sont clairement abordées par rapport à l'observance des lignes directrices et des recommandations. Dans la *scoping review*, les lignes directrices se présentaient comme variables explicatives alors qu'il aurait été, pourtant, peu surprenant de les retrouver comme éléments transversaux du processus de conseil génétique. Les lignes directrices et les recommandations sont utilisées comme *benchmark* pour discuter et évaluer les pratiques des professionnel·les, alors que leurs attributs (ex., leur complexité d'interprétation ou d'application, leur degré d'accessibilité) sont des facteurs explicatifs du processus de conseil génétique.

Par ailleurs, certains thèmes identifiés dans la mise à jour, propres à chacune des étapes, ne transparaissent pas clairement dans les résultats issus de la littérature jusqu'en 2010. À l'étape de l'évaluation émerge l'assignation du niveau de risque de cancer du sein. Ceci est probablement dû à l'amorce du virage vers la médecine personnalisée et à la stratification du risque de cancer du sein qui se manifestent dans la littérature récente. À l'étape de l'investigation du risque, les études démontrent clairement l'interdépendance qui existe entre les

pratiques de référence ou d'ordonnance pour un test ou du conseil génétique, et la qualité et la précision de l'évaluation du risque réalisée précédemment. À l'étape de l'information, la réévaluation du risque et les sources d'incertitude sont des aspects qui n'avaient pas émergé des études dans la première partie de l'état des connaissances. Enfin, à l'étape de la décision, on constate un intérêt marqué pour la question des habitudes de vie dans la gestion du risque de cancer du sein dans la littérature plus récente. Un élément intéressant est l'influence du niveau de risque estimé et du type de tests génétiques effectués dans le choix des stratégies de gestion du risque. Cet élément, théoriquement présent dans la conceptualisation des variables identifiées dans la littérature jusqu'en 2010, n'était toutefois pas clairement opérationnalisé. En effet, une des pistes de recherche identifiées portait notamment sur l'importance de détailler et d'expliquer l'étape de décision, alors peu documentée.

Au niveau des facteurs d'influence du processus de conseil génétique, outre les stratégies et les modèles de gestion de l'incertitude, aucun facteur complètement nouveau n'a émergé de la mise à jour. Néanmoins, un constat important concerne les outils de prédiction du risque de cancer du sein et les stratégies visant à augmenter les connaissances des professionnel·les de la santé en matière d'oncogénétique. Dans la première partie de l'état des connaissances, ces éléments avaient été identifiés, mais n'étaient pas aussi récurrents que dans la mise à jour où, à toutes les étapes du processus, ces thèmes ressortent comme facteurs influençant positivement les pratiques des professionnel·les de la santé. La mise à jour de l'état des connaissances démontre enfin que le degré de préparation des professionnel·les de la santé à pratiquer une médecine davantage personnalisée est plutôt inégal et demande de trouver des solutions organisationnelles et des stratégies éducatives personnalisées et adaptées aux caractéristiques et aux besoins des professionnel·les de la santé. Les deux chapitres suivants répondent respectivement, en partie, à ces enjeux.

CADRE CONCEPTUEL PROPOSÉ

Bien que des travaux aient été amorcés pour conceptualiser le processus de conseil génétique pour le cancer du sein sous forme de chaîne de valeur par un groupe de l'Équipe des IRSC³ sur les risques familiaux de cancer du sein, seul un des trois aspects des variables explicatives a fait l'objet d'une publication. Ainsi, une contribution

³ Comme souligné dans l'avant-propos, l'Équipe des IRSC sur les risques familiaux de cancer du sein, a été dirigée par le professeur Jacques Simard de 2008 à 2013. Elle était constituée de plusieurs chercheur·es d'ici et de l'international qui souhaitaient allier leurs savoirs sur différents aspects du cancer du sein : l'évaluation de la contribution de certains variants génétiques dans le développement du cancer du sein (volet 1); l'amélioration de l'évaluation du risque de cancer du sein associé aux gènes [BRCA1](#) et [BRCA2](#) (volet 2); l'intégration de ces nouvelles connaissances dans un modèle informatique permettant d'établir le risque individuel de cancer du sein (volet 3); et l'évaluation de la prédiction et de la communication du risque de cancer du sein par les professionnel·les de la santé (volet 4). J'ai été auxiliaire de recherche, puis professionnelle pour des chercheurs – Réjean Landry et Nabil Amara, impliqués dans le volet 4 de 2009 à 2013.

importante repose sur l'articulation des deux autres composantes explicatives de ce processus : le profil des patientes et de l'environnement. Également, le processus de conseil génétique (variables dépendantes) a été opérationnalisé et publié, mais les détails conceptuels ne sont disponibles que dans cette thèse. Ces éléments ont aussi été actualisés grâce à une mise à jour de l'état des connaissances.

Ensemble, ces revues de la littérature permettent de proposer un cadre conceptuel global du processus de conseil génétique pour le cancer du sein et de ses déterminants du point de vue des professionnel·les de la santé. Ce cadre, qui prend la forme d'une chaîne de valeur influencée par trois groupes de variables, est présenté à la figure 23.

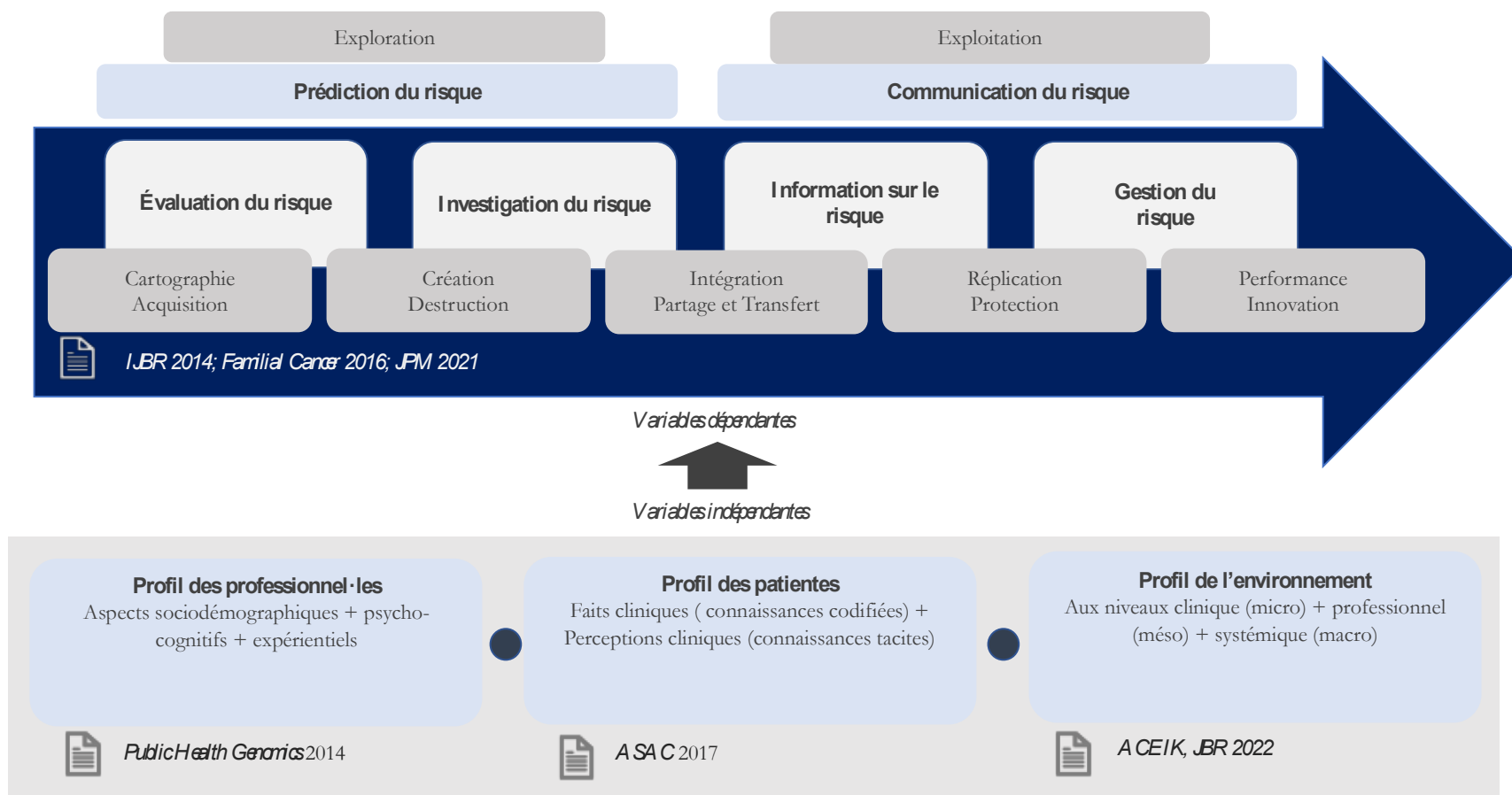
En somme, ce cadre suggère que le processus de conseil génétique pour le cancer du sein est :

- organisé selon deux grandes composantes : la prédiction du risque, qui correspond à l'exploration des connaissances, et la communication du risque, qui correspond à l'exploitation des connaissances;
- composé de quatre activités au travers desquelles les soins et services offerts par les professionnel·les de la santé prennent de plus en plus de valeur pour les femmes à risque de cancer du sein : a) l'évaluation, qui correspond à l'acquisition des connaissances; b) l'investigation, qui correspond à la création des connaissances; c) la communication, qui correspond au partage et au transfert des connaissances; et d) la décision, qui correspond à l'évaluation et la valeur globale créée par ce processus;
- influencé par trois catégories de facteurs : a) le profil des professionnel·les de la santé, auquel sont attachées des variables socio-démographiques et psycho-cognitives principalement; b) le profil des patientes, décomposé en faits et perceptions cliniques correspondant respectivement aux connaissances explicites et tacites des professionnel·les à propos des patientes; et c) le profil de l'environnement qui se découpe selon une perspective écologique représenté par les niveaux clinique, professionnel et systémique.

Pour faire suite à ces travaux, les chapitres suivants présentent 2 articles : le premier est un article qualitatif portant sur l'acceptabilité de la mise en place d'une stratégie de stratification du risque pour le cancer du sein au Québec. Cette analyse, basée sur le cadre conceptuel développé, explore, d'une part, les enjeux et les bénéfices perçus par les professionnel·les de la santé de cette approche, et d'autre part, identifie certains outils techniques et technologiques pour les soutenir lors de différentes activités. Outre l'émergence d'une nouvelle étape reflétant une mise à l'échelle – du niveau clinique à populationnel - du processus de conseil génétique pour le cancer du sein, l'étape de l'évaluation s'est avérée une activité plus problématique selon les professionnel·les de la santé. Particulièrement, l'emploi de modèles de prédiction du risque est soit décrit comme complexe ou trop long à utiliser par certain·es, soit non essentiel ou non adapté pour toutes les patientes par d'autres. Comme l'utilisation d'un modèle de prédiction du risque est considérée fondamentale pour évaluer

le risque de cancer du sein dans le cadre d'une stratégie de stratification du risque de cancer du sein, comprendre quels sont les facteurs ou combinaisons de facteurs qui contribuent à l'utilisation ou non de ce type d'outils est capital. Et grâce à l'utilisation de données sur les professionnel·les de la santé du Canada, c'est la question à laquelle s'attarde le second article quali-quantitatif sur les conditions nécessaires et suffisantes à l'adoption de ces modèles. En somme, les deux prochains chapitres analysent, du point de vue des professionnel·les de la santé, une innovation organisationnelle – l'approche de stratification – et une innovation technologique – les modèles de prédiction du risque – interreliées et ayant pour but d'améliorer et de personnaliser les services préventifs en cancer du sein.

Figure 23. Cadre conceptuel consolidé du processus de conseil génétique pour le cancer du sein du point de vue des professionnel·les de la santé.



RÉFÉRENCES - ÉTAT DES CONNAISSANCES

Travaux amorcés dans le cadre de la CIHR Team

Aalfs, C. M., Smets, E.M.A., De Haes, H.C.J.M. and Leschot, N.J. (2003). "Referral for genetic counselling during pregnancy: Limited alertness and awareness about genetic risk factors among GPs." Family Practice **20**(2): 135-141.

Acheson, L., Stange, C.K., and Zyzanski, S. (2005). "Clinical genetics issues encountered by family physicians. Genetics in Medicine." Genetics in Medicine **7**(7): 501-508.

Acheson, L. S., Wiesner, G.L., Zyzanski, S.J., Goodwin, M.A., and Stange, K.C. (2000). "Family history-taking in community family practice: implications for genetic screening." Genetics in Medicine **2**(3): 180-185.

Acton, R. T., Burst, N.M., Casebeer, L., Ferguson, S.M., Greene, P., Laird, B.L. and Leviton, L. (2000). "Knowledge, attitudes, and behaviors of Alabama's primary care physicians regarding cancer genetics." Academic Medicine **75**(8): 850-852.

Ader, T., L. R. Susswein, N. P. Callanan and J. P. Evans (2009). "Attitudes and Practice of Genetic Counselors Regarding Anonymous Testing for BRCA1/2." Journal of Genetic Counseling **18**(6): 606-617.

American Cancer Society (1985). "Survey of Physicians' Attitudes And Practices in Early Cancer Detection." CA Cancer Journal for Clinicians **35**(4): 197-213.

American Cancer Society (1990). "1989 survey of physicians' attitudes and practices in early cancer detection." CA Cancer J Clin **40**(2): 77-101.

Armstrong, D., S. Michie and T. Marteau (1998). "Revealed Identity: A Study of the Process of Genetic Counselling " Soc. Sci. Med. **47**(11): 1653-1658.

Baars, M. J. H., De Smit, D.J., Langendam, M.W., Adèr, H.J. and Ten Kate, L.P. (2003). "Comparison of activities and attitudes of general practitioners concerning genetic counseling over a 10-year time-span." Patient Education and Counseling **50**(2): 145-149.

Barrison, A. F., Smith, C., Oviedo, J., Heeren, T. and Schroy, P.C. (2003). "Colorectal cancer screening and familial risk: a survey of internal medicine residents' knowledge and practice patterns." American Journal of Gastroenterology **95**(6): 1410-1416.

Batra, S., H. Valdimarsdottir, M. McGovern, S. Itzkowitz and K. Brown (2002). "Awareness of Genetic Testing for Colorectal Cancer Predisposition Among Specialists in Gastroenterology. ." American Journal of Gastroenterology **97**(3): 729-733.

Bonnevie, L., Thomsen, T. and Jorgensen, T. (2005). "The use of computerized decision support systems in preventive cardiology-principal results from the national PRECARD((R)) survey in Denmark." European Journal of Cardiovascular Prevention & Rehabilitation **12**(1): 52-55.

Borry, P., T. Goffin, H. Nys and K. Dierickx (2008). "Attitudes Regarding Predictive Genetic Testing in Minors: A survey of European Clinical Geneticists." American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics **148C**(1): 78-83.

Bottorff, J. L., Blaine, S., Carroll, J.C., Esplen, M.J., Evans, J., Nicolson Klimek, M.L., Meschino, W. and Ritvo, P. (2005). "The educational needs and professional roles of Canadian physicians and nurses regarding genetic testing and adult onset hereditary disease." Community Genet **8**(2): 80-87.

Brandt, R., Ali, Z., Sabel, A., McHugh, T. and Gilman, P. (2008). "Cancer Genetics Evaluation: Barriers to and Improvements for Referral." Genetic Testing **12**(1): 9-12.

- Brocklehurst, P. R., Baker, S.R. and Speight, P.M. (2010). "A qualitative study examining the experience of primary care dentists in the detection and management of potentially malignant lesions. 1. Factors influencing detection and the decision to refer." British Dental Journal **208**(2): 72-73.
- Burke, W., Culver, J., Pinsky, L., Hall, S., Reynolds, S.E., Yasui, Y. and Press, N. (2009). "Genetic Assessment of Breast Cancer Risk in Primary Care Practice." American Journal of Medical Genetics Part A **149A**(3): 349-356.
- Burton, H., C. Jackson and I. Abubakar (2014). "The impact of genomics on public health practice." British medical bulletin **112**(1): 37-46.
- Butow, P. N., and Lobb, E.A. (2004). "Analyzing the Process and Content of Genetic Counseling in Familial Breast Cancer Consultations." Journal of Genetic Counseling **13**(5): 403-424.
- Carney, P. A., M. Kettler, A. J. Cook, B. M. Geller, L. Karliner, D. L. Miglioretti, E. A. Bowles, D. S. Buist, T. H. Gallagher and J. G. Elmore (2009). "An assessment of the likelihood, frequency, and content of verbal communication between radiologists and women receiving screening and diagnostic mammography." Acad Radiol **16**(9): 1056-1063.
- Carroll, J. C., Cappelli, M., Miller, F., Wilson, B.J., Grunfeld, E., Peeters, C., Hunter, A.G.W., Gilpin, C. and Prakash, P. (2008). "Genetic services for hereditary breast/ovarian and colorectal cancers - Physicians' awareness, use and satisfaction." Community Genetics **11**(1): 43-51.
- Chen, M.-J., C. L. Holt, L. E.J. and N. H. Robin (2008). "The use by Alabama pediatricians of genetics consultation in the evaluation of developmental delay." American Journal of Medical Genetics **146A**(4): 421-425.
- Cho, M., P. Sankar, P. Wolp and L. Godmilow (1999). "Commercialization of BRCA1/2 Testing: Practitioner Awareness and Use of a New Genetic Test." American Journal of Medical Genetics **83**(3): 157-163.
- Clasen, C. M., Vernon, S.W., Mullen, P.D. and Jackson, G.L. (1994). "A survey of physician beliefs and self-reported practices concerning screening for early detection of cancer." Soc Sci Med **39**(6): 841-849.
- Claybrook, J., Hunter, C., Wetherill, L.F. and Vance, G.H. (2010). "Referral Patterns of Indiana Oncologists for Colorectal Cancer Genetic Services." Journal of Cancer Education **25**(1): 92-95.
- Collins, D. L., and Street Jr., R.L. (2009). "A dialogic model of conversations about risk: Coordinating perceptions and achieving quality decisions in cancer care." Social Science and Medicine **68**(8): 1506-1512.
- Costanza, M. E., A. M. Stoddard, J. G. Zapka, V. P. Gaw and R. Barth (1992). "Physician compliance with mammography guidelines: barriers and enhancers." Journal of the American Board of Family Practice **5**(2): 143-152.
- Crump, W. J., Marquiss, C.E., Pierce, P.J. and Phelps, T. (1991). "The decision to suggest screening lower gastrointestinal endoscopy: the effect of training." Fam Med **23**(4): 267-270.
- Czaja, R., McFall, S.L., Warnecke, R.B., Ford, L. and Kaluzny, A.D. (1994). "Preferences of Community Physicians for Cancer Screening Guidelines." Ann Intern Med **120**(7): 602-608.
- Dulai, G. S., Farmer, M.M., Ganz, P.A., Bornaards, C.A., Qi, K., Dietrich, A.J., Bastani, R., Belman, M.J. and Kahn, K.L. (2004). "Primary Care Provider Perceptions of Barriers to and Facilitators of Colorectal Cancer Screening in a Managed Care Setting." Cancer **100**(9): 1843-1852.
- Dunn, A. S., Shridharani, K. V., Lou, W., Bernstein, J. and Horowitz, C.R. (2001). "Physician-Patient Discussions of Controversial Cancer Screening Tests." American Journal of Preventive Medicine **20**(2): 130-134.
- Edwards, A., G. Elwyn and R. Gwyn (1999). "General practice registrar responses to the use of different risk communication tools in simulated consultations: a focus group study." British Medical Journal **319**(7212): 749-752.
- Edwards, A., Matthews, E., Pill, R. and Bloor, M. (1998). "Communication about risk: The responses of primary care professionals to standardizing the 'language of risk' and communication tools." Family Practice **15**(4): 301-307.

- Edwards, Q. T., Maradiegue, A., Seibert, D., Saunders-Goldson, S. and Humphreys, S. (2009). "Breast cancer risk elements and nurse practitioners, knowledge, use, and perceived comfort level of breast cancer risk assessment." Journal of the American Academy of Nurse Practitioners **21**(5): 270-277.
- Eichler, K., M. Zoller, P. Tschudi and J. Steurer (2007). "Barriers to apply cardiovascular prediction rules in primary care: a postal survey." BMC Fam Pract **8**: 1-7.
- El Morr, C. and J. Subercaze (2010). "Knowledge management in healthcare." Handbook of research on developments in e-health and telemedicine: Technological and social perspectives: 490-510.
- Ellington, L., Baty, B.J., McDonald, J., Venne, V., Musters, A., Roter, D., Dudley, W. and Croyle, R.T. (2006). "Exploring Genetic Counseling Communication Patterns: The Role of Teaching and Counseling Approaches." Journal of Genetic Counseling **15**(3): 179-189.
- Ellington, L., Roter, D., Dudley, W.N., Baty, B.J., Upchurch, R., Larson, S., Wylie, J.E., Smith, K.R. and Botkin, J.R. (2005). "Communication analysis of BRCA1 genetic counseling. ." Journal of Genetic Counseling **14**(5): 377-386.
- Emery, J., R. Walton, A. Coulson, D. Glasspool, S. Ziebland and J. Fox (1999) "Computer support for recording and interpreting family histories of breast and ovarian cancer in primary care (RAGs): qualitative evaluation with simulated patients." British Medical Journal, 32-36.
- Enns, E. E., Boudreault, P. and Palmer, C.G.S. (2010). "Examining the Relationship Between Genetic Counselors' Attitudes Toward Deaf People and the Genetic Counseling Session." Journal of Genetic Counseling **19**: 161-173.
- Escher, M. and A.-P. Sappino (2000). "Primary care physicians' knowledge and attitudes towards genetic testing for breast-ovarian cancer predisposition." Annals of oncology **11**(9): 1131-1135.
- Faden, R. R., Tambor, E.S., Chase, G.A., Geller, G., Hofman, K.J. and Holtzman, N.A. (1994). "Attitudes of physicians and genetics professionals toward cystic fibrosis carrier screening." American Journal of Medical Genetics **50**(1): 1-11.
- Fairfield, K. M., Chen, W.Y., Colditz, G.A., Emmons, K.M. and Fletcher, S.W. (2004). "Colon cancer risk counseling by health-care providers: Perceived barriers and response to an internet-based cancer risk appraisal instrument." Journal of Cancer Education **19**(2): 95-97.
- Fhärm, E., O. Rolandsson and E. E. Johansson (2009). "'Aiming for the stars'--GPs' dilemmas in the prevention of cardiovascular disease in type 2 diabetes patients: focus group interviews." Family Practice **26**(2): 109-114.
- Firth, H. V. and R. H. Lindenbaum (1992). "UK clinicians' knowledge of and attitudes to the prenatal diagnosis of single gene disorders." J Med Genet **29**(1): 20-23.
- Fitch, M. I., Gray, R. E., Covens, A., Thomas, G., Franssen, E., DePetrillo, D. and Rosen, B. (1999). "Gynecologists' perspectives regarding ovarian cancer." Cancer Prev Control **3**(1): 68-76.
- Foo, W., J. M. Young, M. J. Solomon and C. M. Wright (2009). "Family history? The forgotten question in high-risk colorectal cancer patients." Colorectal Disease **11**(5): 450-455.
- Fransen, M., Meertens, R. and Schrandt-Stumpel, C. (2006). "Communication and risk presentation in genetic counseling: Development of a checklist." Patient Education and Counseling **61**(1): 126-133.
- Freedman, A. N., L. Wideroff, L. Olson, W. Davis, C. Klabunde, K. P. Srinath, B. B. Reeve, R. T. Croyle and R. Ballard-Barbash (2003). "US physicians' attitudes toward genetic testing for cancer susceptibility." American Journal of Medical Genetics Part A **120A**(1): 63-71.
- Fry, A., Campbell, H., Gudmundsdottir, H., Rush, R., Porteous, M., Gorman, D. and Cull, A. (1999). "GPs' views on their role in cancer genetics services and current practice." Fam Pract **16**(5): 468-474.
- Fuller, M., Myers, M., Webb, T., Tabangin, M. and Prows, C. (2010). "Primary Care Providers' Responses to Patient-Generated Family History." Journal of Genetic Counseling **19**(1): 84-96.

- Gale, T., Pasalodos-Sanchez, S., Kerzin-Storarr, L., Hall, G. and MacLeod, R. (2010). "Explaining Mendelian Inheritance in Genetic Consultations: An IPR Study of Counselor and Counselee Experiences." Journal of Genetic Counseling **19**(1): 55-67.
- Geller, G., B. Bernhardt, T. Doksum, K. Helzlsouer, P. Wilcox and N. Holtzman (1998). "Decision-making about breast cancer susceptibility testing: how similar are the attitudes of physicians, nurse practitioners, and at-risk women?" J Clin Oncol **16**(8): 2868-2876.
- Geller, G., E. Tambor, G. Chase, K. Hofman, R. Faden and N. Holtzman (1993). "Incorporation of Genetics in Primary Care Practice: Will Physicians Do the Counseling and Will They Be Directive?" Arch Fam Med **2**(11): 1119-1125.
- Geller, G., E. Tambor, G. Chase and N. Holtzman (1993). "Measuring Physicians' Tolerance for Ambiguity and Its Relationship to Their Reported Practices regarding Genetic Testing." Medical Care **31**(11): 989-1001.
- Ginsburg, G. S. and H. F. Willard (2009). "Genomic and personalized medicine: foundations and applications." Translational research **154**(6): 277-287.
- Godin, G., A. Bélanger-Gravel, M. Eccles and J. Grimshaw (2008). "Healthcare professionals' intentions and behaviours: A systematic review of studies based on social cognitive theories." Implement Sci **3**(36): 1-12.
- Gorin, S. S., Ashford, A.R., Lantigua, R., Hajiani, F., Franco, R., Heck, J.E., and Gemson, D. (2007). "Intraurban influences on physician colorectal cancer screening practices." Journal of the National Medical Association **99**(12): 1371-1380.
- Gramling, R., Clarke, J. and Simmons, E. (2009). "Racial Distribution of Patient Population and Family Physician Endorsed Importance of Screening Patients for Inherited Predisposition to Cancer." Journal of Health Care for the Poor and Underserved **20**(1): 50-54.
- Gramling, R., Nash, J., Siren, K., Eaton, C. and Culpepper, L. (2004). "Family Physician Self-Efficacy With Screening for Inherited Cancer Risk." Ann Fam Med **2**(2): 130-132.
- Grant, R. M. (1996). "Toward a knowledge-based theory of the firm." Strategic management journal **17**: 109-122.
- Grant, R. W., Hivert, M., Pandiscio, J.C., Florez, J.C., Nathan, D.M. and Meigs, J.B. (2009). "The clinical application of genetic testing in type 2 diabetes: a patient and physician survey." Diabetologia **52**(11): 2299-2305.
- Gray, R. E., Chart, P., Carroll, J.C., Fitch, M.I. and Cloutier-Fisher, D. (1999). "Family physicians' perspectives on ovarian cancer." Cancer Prev Control **3**(1): 61-67.
- Greenhalgh, T., G. Robert, F. Macfarlane, P. Bate and O. Kyriakidou (2004). "Diffusion of innovations in service organizations: systematic review and recommendations." Milbank Quarterly **82**(4): 581-629.
- Guerra, C. E., Jacobs, S.E., Holmes, J.H. and Shea, J.A. (2007). "Are physicians discussing prostate cancer screening with their patients and why or why not? A pilot study." Journal of General Internal Medicine **22**(7): 901-907.
- Guerra, C. E., Schwartz, J.S., Armstrong, K., Brown, J.S., Hughes Halbert, C., and Shea, J.A. (2007). "Barriers of and facilitators to physician recommendation of colorectal cancer screening." J Gen Intern Med **22**: 1681-1688.
- Guerra, C. E., Sherman, M. and Armstrong, K. (2009). "Diffusion of breast cancer risk assessment in primary care." J Am Board Fam Med **22**(3): 272-279.
- Haas, J. S., Kaplan, C.P., Gregorich, S.E., Perez-Stable, E.J. and Des Jarlais, G. (2004). "Do physicians tailor their recommendations for breast cancer risk reduction based on patient's risk?" Journal of General Internal Medicine **19**(4): 302-309.
- Hampel, H., Grubs R.E., Walton C.S., Nguyen, E., Breidenbach, D.H., Nettles, S. Callana, N., Corliss, M. Fox S., Hiraki, S., Ku, L., Neufeld-Kaiser, W., Riley, B., Taylor, J. and Weik, L. (2009). "Genetic Counseling Practice Analysis " Journal of Genetic Counseling **18**: 205-216.

- Hannon, P. A., D. P. Martin, J. R. Harris and D. J. Bowen (2008). "Colorectal cancer screening practices of primary care physicians in Washington state." Cancer Control **15**(174-81).
- Hayflick, S. J., Eiff, M.P., Carpenter, L. and Steinberger, J. (1998). "Primary care physicians' utilization and perceptions of genetics services." Genetics in Medicine **1**(1): 13-21.
- Henneman, L., Marteau, M. and Timmermans, R.M.D. (2008). "Clinical geneticists' and genetic counselors' views on the communication of genetic risks: A qualitative study." Patient Education and Counseling **73**: 42-49.
- Hill, S., Spink, J., Cadilhac, D., Edwards, A., Kaufman, C., Rogers, S., Ryan, R. and Tonkin, A. (2010). "Absolute risk representation in cardiovascular disease prevention: comprehension and preferences of health care consumers and general practitioners involved in a focus group study." BMC Public Health **10**: 108.
- Hindorff, L. A., Burke, W., Laberge, A.M., Rice, K.M., Lumley, T., Leppig, K., Rosendaal, F.R., Larson, E.B. and Psaty, B.M. (2009). "Motivating factors for physician ordering of factor V Leiden genetic tests." Arch Intern Med **169**(1): 68-74.
- Hodgson, J. M., Gillam, L.H., Sahhar, M.A. and Metcalfe, S.A. (2010). "'Testing Times, Challenging Choices': An Australian Study of Prenatal Genetic Counseling." Journal of Genetic Counseling **19**: 22-37.
- Hudson, S., P. Ohman-Strickland, R. Cunningham, J. Ferrante, K. Hahn and B. Crabtree (2007). "The effects of teamwork and system support on colorectal cancer screening in primary care practices." Cancer Detect Prev **31**(5): 417-423.
- Imms, A., Quinn, S. and Nelson, M. (2010). "General practitioners' use of cardiovascular risk calculators." Australian Family Physician **39**(1-2): 57-60.
- Ingrand, I., Dujoncqoy, S., Beauchant, M., Letard, J.C., Migeot, V. and Ingrand, P. (2009). "General practitioner and specialist views on colonoscopic screening of first-degree relatives of colorectal cancer patients." Cancer Epidemiology **33**(3-4): 223-230.
- Jbilou, J., N. Halilem, J. Blouin-Bougie, N. Amara, R. Landry and J. Simard (2014). "Medical Genetic Counseling for Breast Cancer in Primary Care: A synthesis of evidence on predictors of clinical practices." Public Health Genomics **17**: 190-208
- John, H., Hale, E.D., Treharne, G.J., Carroll, D. and Kitas, G. D. (2009). "'All singing from the same hymn sheet': healthcare professionals' perceptions of developing patient education material about the cardiovascular aspects of rheumatoid arthritis." Musculoskeletal Care **7**(4): 256-271.
- Kalet, A. R., J.C. and Fletcher, R. (1994). "How do physicians talk with their patients about risks?" Journal of General Internal Medicine **9**(7): 402-404.
- Kaplan, C., J. Haas, E. Perez-Stable, G. Des Jarlais and S. Gregorich (2005). "Factors affecting breast cancer risk reduction practices among California physicians." Preventive Medicine **41**(1): 7-15.
- Keating, N. L., K. A. Stoeckert, M. M. Regan, L. DiGianni and J. E. Garber (2008). "Physicians' experiences with BRCA1/2 testing in community settings." Journal of Clinical Oncology **26**(35): 5789-5796.
- Keller, B., Zemp Stutz, E., Tibblin, M., Ackermann-Liebrich, U., Faisst, K. and Probst-Hensch, N. (2001). "Screening mammographies in Switzerland: What makes female and male physicians prescribe them?" Swiss Medical Weekly **131**(21-22): 311-319.
- Khoury, M. J., R. J. Coates, M. L. Fennell, R. E. Glasgow, M. T. Scheuner, S. D. Schully, M. S. Williams and S. B. Clauser (2012). "Multilevel research and the challenges of implementing genomic medicine." JNCI Monographs **2012**(44): 112-120.
- Kirby, M. and I. Machen (2009). "Impact on clinical practice of the Joint British Societies' cardiovascular risk assessment tools." International Journal of Clinical Practice **63**(12): 1683-1692.
- Klabunde, C., D. Lanier, M. Nadel, C. McLeod, G. Yuan and S. Vernon (2009). "Colorectal Cancer Screening by Primary Care Physicians: Recommendations and Practices, 2006-2007." American Journal of Preventive Medicine **37**(1): 8-16.

- Klabunde, C. N., Frame, P.S., Meadow, A., Jones, E., Nadel, M. and Vernon, S.W. (2003). "A national survey of primary care physicians' colorectal cancer screening recommendations and practices." Prev Med **36**: 352-362.
- Klassen, A., A. Hall, J. Bowie and C. Weisman (2000). "Improving Cervical Cancer Screening in Hospital Settings." Preventive Medicine **31**(5): 538-546.
- Koopmans, J., S. Hiraki and L. Freidman Ross (2006). "Attitudes and beliefs of pediatricians and genetic counselors regarding testing and screening for CF and G6PD: implications for policy." American Journal of Medical Genetics Part A **140**(A): 2305–2311.
- Kothari, A., N. Hovanec, R. Hastie and S. Sibbald (2011). "Lessons from the business sector for successful knowledge management in health care: A systematic review." BMC health services research **11**(1): 173.
- Laberge, A. M., Psaty, B.M., Hindorff, L.A. and Burke, W. (2009). "Use of Factor V Leiden genetic testing in practice and impact on management." Genetics in Medicine **11**(10): 750-756.
- Landry, R. (2009). "Appendix 2: Knowledge Management and Commercialization." Knowledge Translation in Health Care: Moving from Evidence to Practice: 280-290.
- Landry, R., N. Amara, A. Pablos-Mendes, R. Shademani and I. Gold (2006). "The knowledge-value chain: a conceptual framework for knowledge translation in health care." Bulletin of the World Health Organization **84**(8): 597-602.
- Lane, D. and C. Messina (1999). "Current perspectives on physician barriers to breast cancer screening." J Am Board Fam Pract **12**(1): 8-15.
- Länsisalmi, H., M. Kivimäki, P. Aalto and R. Ruoranen (2006). "Innovation in Healthcare: A Systematic Review of Recent Research." Nursing Science Quarterly **19**(1): 66-72.
- Lasser, K. E., Ayanian, J.Z., Fletcher, R.H. and DelVecchio Good M.-J. (2008). "Barriers to colorectal cancer screening in community health centers: a qualitative study." BMC Fam Pract **9** 15.
- Lazcano-Ponce, E., A. Angeles-Llerenas, A. Alvarez-Del Rio, E. Salazar-Martinez, B. Allen, M. Hernandez-Avila and A. Kraus (2004). "Ethics and communication between physicians and their patients with cancer, HIV/AIDS, and rheumatoid arthritis in Mexico." Archives of Medical Research **35**(1): 66-75.
- Leeming, W. (2013). "Looking Back on the Future of Genetic Counselling in Canada." Canadian Bulletin of Medical History/Bulletin canadien d'histoire de la médecine **30**(1): 101-122.
- Levac, D., H. Colquhoun and K. K. O'Brien (2010). "Scoping studies: advancing the methodology." Implement Sci **5**(1): 1-9.
- Levy, D., E. Youatt and A. Shields (2007). "Primary care physicians' concerns about offering a genetic test to tailor smoking cessation treatment." Genetics in Medicine **9**(12): 842-849.
- Lobb, E., P. Butow, B. Meiser, K. Tucker and A. Barratt (2001). "How Do Geneticists and Genetic Counselors Counsel Women from High-Risk Breast Cancer Families?" Journal of Genetic Counseling **10**(2): 185-199.
- Mackoff, R. L., Iverson, E.F., Kiekel, P., Dorey, F., Upperman, J.S. and Metznerberg, A.B. (2010). "Attitudes of Genetic Counselors Towards Genetic Susceptibility Testing in Children." J Genet Couns.
- March, J. G. (1991). "Exploration and exploitation in organizational learning." Organization Science **2**(1): 71-87.
- Marcin, J. P., Pretzlaff, R.K., Pollack, M.M., Patel, K.M. and Ruttimann, U.E. (2004). "Certainty and mortality prediction in critically ill children." J Med Ethics **30**(3): 304-307.
- Masny, A., Daly, M., Ross, E., Balshem, A., Gillespie, D. and Weil, S. (2003). "A training course for oncology nurses in familial cancer risk assessment: Evaluation of knowledge and practice." Journal of Cancer Education **18**(1): 20-25.

- McCahon, D., Holder, R., Metcalfe, A., Clifford, S., Gill, P., Cole, T., Sleightholme, H.V. and Wilson, S. (2009). "General practitioners' attitudes to assessment of genetic risk of common disorders in routine primary care." Clinical Genetics **76**(6): 544-551.
- McCann, S., MacAuley, D. and Barnett, Y. (2005). "Genetic consultations in primary care: GPs' responses to three scenarios." Scandinavian Journal of Primary Health Care **23**(2): 109-114.
- McPhee, S., Richard, R. and Solkowitz, S. (1986). "Performance of cancer screening in a university general internal medicine practice." Journal of General Internal Medicine **1**(5): 275-281.
- Meeuwesen, L., A. van den Brink-Muinen and G. Hofstede (2009). "Can dimensions of national culture predict cross-national differences in medical communication?" Patient Education and Counseling **75**(1): 58-66.
- Mehnert, A., Bergelt, C. and Koch, U. (2003). "Knowledge and attitudes of gynecologists regarding genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer." Patient Education and Counseling **49**(2): 183-188.
- Meyer, L., M. Anderson, R. Lacour, A. Suri, M. Daniels, D. Urbauer, G. Noguera-Gonzalez, K. Schmeler, D. Gershenson and K. Lu (2010). "Evaluating Women With Ovarian Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutations Missed Opportunities." Obstetrics and Gynecology **115**(5): 945-952.
- Michie, S., F. Bron, M. Bobrow and T. Marteau (1997). "Nondirectiveness in genetic counseling: an empirical study." American Journal of Human Genetics **60**(1): 40-47.
- Moret, L., A. Rochedreux, S. Chevalier, P. Lombrail and I. Gasquet (2008). "Medical information delivered to patients: discrepancies concerning roles as perceived by physicians and nurses set against patient satisfaction." Patient Education and Counseling **70**(1): 94-101.
- Morgan, M. A., Driscoll, A.D., Mennuti, M.T. and Schulkin, J. (2004). "Practice patterns of obstetrician-gynecologists regarding preconception and prenatal screening for cystic fibrosis." Genet Med **6**(5): 450-455.
- Muller-Riemenschneider, F., C. Holmberg, N. Rieckmann, H. Kliems, V. Rufer, J. Muller-Nordhorn and S. N. Willich (2010). "Barriers to routine risk-score use for healthy primary care patients: survey and qualitative study." Arch Intern Med **170**(8): 719-724.
- Nonaka, I., G. Von Krogh and S. Voelpel (2006). "Organizational knowledge creation theory: evolutionary paths and future advances." Organization studies **27**(8): 1179-1208.
- Nutting, P. A., Baier, M., Werner, J.J., Cutter, G., Conry, C. and Stewart, L. (2001). "Competing demands in the office visit: what influences mammography recommendations?" J Am Board Fam Pract **14**(5): 352-361.
- O'Malley, A. S., Beaton, E., Yabroff, K.R., Abramson, R. and Mandelblatt, J. (2004). "Patient and provider barriers to colorectal cancer screening in the primary care safety-net." Preventive Medicine **39**: 56-63.
- O'Neill, S., G. Luta, B. Peshkin, A. Abraham, L. Walker and K. Tercyak (2009). "Adolescent medical providers' willingness to recommend genetic susceptibility testing for nicotine addiction and lung cancer risk to adolescents." J Pediatr Psychol **34**(6): 617-626.
- O'Daniel, J. (2010). "The Prospect of Genome-guided Preventive Medicine: A Need and Opportunity for Genetic Counselors." Journal of genetic counseling **19**(4): 315-327.
- Ormond, K. E., C. J. Gill, P. Semik and K. L. Kirschner (2003). "Attitudes of health care trainees about genetics and disability: issues of access, health care communication, and decision making. ." Journal of Genetic Counseling **12** 333-349.
- Ozanne, E., E. Wittenberg, J. Garber and J. Weeks (2010). "Breast cancer prevention: patient decision making and risk communication in the high risk setting." Breast Journal **16**(1): 38-47.
- Peiris, D. P., R. Joshi, R. J. Webster, P. Groenestein, T. P. Usherwood, E. Heeley, F. M. Turnbull, A. Lipman and A. A. Patel (2009). "An Electronic Clinical Decision Support Tool to Assist Primary Care Providers in Cardiovascular Disease Risk Management: Development and Mixed Methods Evaluation." Journal of Medical Internet Research **11**(4).

- Pichert, G., Dietrich, D., Moosmann, P., Zwahlen, M., Stahel, R.A. and Sappino, A.-P. (2003). "Swiss primary care physicians' knowledge, attitudes and perception towards genetic testing for hereditary breast cancer." Familial Cancer **2**(3-4): 153-158.
- Poppelaars, F. A. M., H. J. Adèr, M. C. Cornel, L. Henneman, R. P. M. G. Hermens, G. van der Wal and L. P. ten Kate (2004). "Attitudes of Potential Providers Towards Preconceptional Cystic Fibrosis Carrier Screening." Journal of Genetic Counseling **13**(1): 31-44.
- Porter, M. E. (2010). "What is value in health care?" New England Journal of Medicine **363**(26): 2477-2481.
- Porter, M. E. and V. E. Millar (1985). "How information gives you competitive advantage." Harvard Business Review **63**(4): 149-160.
- Purvis Cooper, C., Merritt, T.L., Ross, L.E., John, L.V. and Jorgensen, C.M. (2004). "To screen or not to screen, when clinical guidelines disagree: primary care physicians' use of the PSA test." Preventive Medicine **38**(2): 182-191.
- Qureshi, N., S. Armstrong and B. Modell (2006). "GPs' opinions of their role in prenatal genetic services: a cross-sectional survey." Family Practice **23**(1): 106-110.
- Resta, R., B. B. Biesecker, R. L. Bennett, S. Blum, S. E. Hahn, M. N. Strecker and J. L. Williams (2006). "A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report." Journal of Genetic Counseling **15**(2): 77-83.
- Rowley, P. T. and S. Loader (1996). "Attitudes of Obstetrician-Gynecologists Toward DNA Testing for a Genetic Susceptibility to Breast Cancer." Obstetrics & Gynecology **88**(4, Part 1): 611-615.
- Saleh, M., K. Barlow-Stewart, B. Meiser and I. Muchamore (2009). "Challenges Faced by Genetics Service Providers' Practicing in a Culturally and Linguistically Diverse Population: An Australian Experience " Journal of Genetic Counseling **18**: 436-446.
- Shields, A., W. Burke and D. Levy (2008). "Differential use of available genetic tests among primary care physicians in the United States: results of a national survey." Genetics in Medicine **10**(6): 404-414.
- Sifri, R., Myers, R., Hyslop, T., Turner, B., Cocroft, J., Rothermel, T., Grana, J. and Schlackman, N. (2003). "Use of cancer susceptibility testing among primary care physicians." Clinical Genetics **64**(4): 355-360.
- Smith, J. A., Michie, S., Allanson, A and Elwy, R (2000). "Certainty and uncertainty in genetic counselling: A qualitative case study." Psychology and Health **15**: 1-12.
- Stockler, M., Butow, P.N. and Tattersall, M.H.N. (1993). "The take-home message: Doctors' views on letters and tapes after a cancer consultation." Annals of Oncology **4**(7): 549-552.
- Suchard, M. A., Yudkin, P., Sinsheimer, J.S and Fowler, G.H. (1999). "General practitioners' views on genetic screening for common diseases." British Journal of General Practice **49**: 45 - 46
- Taplin, S. H., Taylor, V., Montano, D., Chinn, R. and Urban, N. (1994). "Specialty differences and the ordering of screening mammography by primary care physicians." J Am Board Fam Pract **7**: 375-386.
- Tessaro, I. and M. Highriter (1995). "HIV education and risk-assessment practices of public health nurses." Health Values: The Journal of Health Behavior, Education & Promotion **19**(4): 39-45.
- Thomassen, R., Tibben, A., Niermeijer, M.F., Van Der Does, E., Van De Kamp, J.J.P. and Verhage, F. (1993). "Attitudes of Dutch general practitioners towards presymptomatic DNA-testing for Huntington disease." Clinical Genetics **43**(2): 63-68.
- Torley, D., N. Zwar, E. J. Comino and M. Harris (2005). "GPs' views of absolute cardiovascular risk and its role in primary prevention." Aust Fam Physician **34**(6): 503-504, 507.

- Tyler Jr., C. and C. Snyder (2006). "Cancer risk assessment: Examining the family physician's role." Journal of the American Board of Family Medicine **19**(5): 468-477.
- Van Riel, E., Warlam-Rodenhuis, C.C., Verhoef, S., Rutgers, E.J.T. and Ausems, M.G.E.M. (2010). "BRCA testing of breast cancer patients: medical specialists' referral patterns, knowledge and attitudes to genetic testing." European Journal of Cancer Care **19**(3): 369-376.
- Van Steenkiste, B., T. Van Der Weijden, H. E. J. H. Stoffers and R. Grol (2004). "Barriers to implementing cardiovascular risk tables in routine general practice." Scandinavian Journal of Primary Health Care **22**(1): 32-37.
- Verger, P., M. Aulagnier, M. Souville, J.-F. Ravaut, P.-Y. Lussault, J.-P. Garnier and A. Paraponaris (2005). "Women with disabilities: General practitioners and breast cancer screening." American Journal of Preventive Medicine **28**(2): 215-220.
- Verhoeven, V., Bovijn, K., Helder, A., Peremans, L., Hermann, I., Van Royen, P., Denekens, J. and Avonts, D. (2003). "Discussing STIs: Doctors are from Mars, patients from Venus." Family Practice **20**(1): 11-15.
- Vig, H. S., Armstrong, J., Egleston, B.L., Mazar, C., Toscano, M., Bradbury, A.R., Daly, M.B. and Meropol, N. J. (2009). "Cancer genetic risk assessment and referral patterns in primary care." Genet Test Mol Biomarkers **13**(6): 735-741.
- Visschers, V., R. Meertens, W. Passchier and N. de Vries (2009). "Probability Information in Risk Communication: A Review of the Research Literature." Risk Analysis **29**(2): 267-287.
- Wan, Q., Harris, M.F., Zwar, N. and Vagholkar, S. (2008). "Sharing risk management: An implementation model for cardiovascular absolute risk assessment and management in Australian general practice." International Journal of Clinical Practice **62**(6): 905-911.
- Ward, S. H., L. Parameswaran, S. B. Bass, A. Paranjape, T. F. Gordon and S. B. Ruzek (2010). "Resident physicians' perceptions of barriers and facilitators to colorectal cancer screening for African Americans." J Natl Med Assoc **102**(4): 303-311.
- Wassenberg, M. W. M., Willemsen, J.M., Gaillard, C.A. and Braam, B. (2004). "Hypertension management in primary care: standard care and attitude towards a disease management model." Netherlands Journal of Medicine **62**(10): 375-382.
- Watson, E., D. Shickle, N. Qureshi, J. Emery and J. Austoker (1999). "The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs." Family Practice **16**(4): 420-425.
- Weiss, C. R., Haponik, E.F., Diette, G.B., Merriman, B., Scatarige, J.C. and Fishman, E.K. (2008). "Pretest risk assessment in suspected acute pulmonary embolism." Academic Radiology **15**(1): 3-14.
- Welkenhuysen, M. and G. Evers-Kiebooms (2002). "General practitioners and predictive genetic testing for late-onset diseases in Flanders: What are their opinions and do they want to be involved?" Community Genetics **5**: 128-137.
- White, D., V. Bonham, J. Jenkins, N. Stevens and C. McBride (2008). "Too Many Referrals of Low-Risk Women for BRCA1/2 Genetic Services by Family Physicians." Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention **17**(11): 2980-2986.
- Whitford, D. L., Lamont, S.S. and Crosland, A. (2003). "Screening for Type 2 diabetes: is it worthwhile? Views of general practitioners and practice nurses." Diabetic Medicine **20**(2): 155-158.
- Wideroff, L., Freedman, A.N., Olson, L., Klabunde, C.N., Davis, W., Srinath, K.P., Croyle, R.T. and Ballard-Barbash, R. (2003). "Physician use of genetic testing for cancer susceptibility: Results of a national survey." Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention **12**(4): 295-303.
- Williams, R., Rapport, F., Elwyn, G., Lloyd, B., Rance, J. and Belcher, S. (2004). "The prevention of type 2 diabetes: general practitioner and practice nurse opinions." Br J Gen Pract **54**(504): 531-535.
- Wolf, M. S., Baker, D.W. and Makoul, G. (2007). "Physician-patient communication about colorectal cancer screening." J Gen Intern Med **22**(11): 1493-1499.

Wood, F., Prior, L. and Gray, J. (2003). "Translations of risk: Decision making in a cancer genetics service." Health, Risk and Society **5**(2): 185-198.

Zilliaccus, E., B. Meiser, E. Lobb, K. Barlow-Stewart and K. Tucker (2009). "A Balancing Act—Telehealth Cancer Genetics and Practitioners' Experiences of a Triadic Consultation " Journal of Genetic Counseling **18**: 598-605.

Mise à jour

Albada, A., M. Vernooij, L. van Osch, A. Pijpe, S. van Dulmen and M. G. Ausems (2014). "Does and should breast cancer genetic counselling include lifestyle advice?" Fam Cancer **13**(1): 35-44.

Amara, N., J. Blouin-Bougie, J. Jbilou, N. Halilem, J. Simard and R. Landry (2016). "The knowledge value-chain of genetic counseling for breast cancer: an empirical assessment of prediction and communication processes." Familial Cancer **15**(1): 1-17.

Beitsch, P. D. and P. W. Whitworth (2014). "Can breast surgeons provide breast cancer genetic testing? An American Society of Breast Surgeons survey." Ann Surg Oncol **21**(13): 4104-4108.

Bell, R. A., H. McDermott, T. L. Fancher, M. J. Green, F. C. Day and M. S. Wilkes (2015). "Impact of a randomized controlled educational trial to improve physician practice behaviors around screening for inherited breast cancer." J Gen Intern Med **30**(3): 334-341.

Brennan, P., O. Claber and T. Brennan (2013). "Cancer family history triage: a key step in the decision to offer screening and genetic testing." Fam Cancer **12**(3): 497-502.

Bylund, C. L., C. L. Fisher, D. Brashers, S. Edgerson, E. A. Glogowski, S. R. Boyar, Y. Kemel, S. Spencer and D. Kissane (2012). "Sources of uncertainty about daughters' breast cancer risk that emerge during genetic counseling consultations." J Genet Couns **21**(2): 292-304.

Carroll, J. C., B. J. Wilson, J. Allanson, J. Grimshaw, S. M. Blaine, W. S. Meschino, J. A. Permaul and I. D. Graham (2011). "GenetiKit: a randomized controlled trial to enhance delivery of genetics services by family physicians." Fam Pract **28**(6): 615-623.

Cohn, J., W. Blazey, D. Tegay, B. Harper, S. Koehler, B. Laurent, V. Chan, M.-K. Jung and B. Krishnamachari (2014). "Physician Risk Assessment Knowledge Regarding BRCA Genetics Testing." Journal of Cancer Education **30**(3): 573-579.

Cohn, J., W. Blazey, D. Tegay, B. Harper, S. Koehler, B. Laurent, V. Chan, M. K. Jung and B. Krishnamachari (2015). "Physician Risk Assessment Knowledge Regarding BRCA Genetics Testing." J Cancer Educ **30**(3): 573-579.

Cragun, D., A. D. Besharat, C. Lewis, S. T. Vadaparampil and T. Pal (2013). "Educational needs and preferred methods of learning among Florida practitioners who order genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer." J Cancer Educ **28**(4): 690-697.

Cragun, D., L. Camperlengo, E. Robinson, M. Caldwell, J. Kim, C. Phelan, A. N. Monteiro, S. T. Vadaparampil, T. A. Sellers and T. Pal (2015). "Differences in BRCA counseling and testing practices based on ordering provider type." Genet Med **17**(1): 51-57.

Cuevas-Cuerda, D. and D. Salas-Trejo (2014). "Evaluation after five years of the cancer genetic counselling programme of Valencian Community (Eastern Spain)." Fam Cancer **13**(2): 301-309.

Eichmeyer, J. N., C. Burnham, P. Sproat, R. Tivis and T. M. Beck (2014). "The value of a genetic counselor: improving identification of cancer genetic counseling patients with chart review." J Genet Couns **23**(3): 323-329.

Ellington, L., K. M. Kelly, M. Reblin, S. Latimer and D. Roter (2011). "Communication in genetic counseling: cognitive and emotional processing." Health Commun **26**(7): 667-675.

Kadaoui, N., M. Guay, G. Baron, J. St-Cerny and J. Lemaire (2012). "Breast cancer screening practices for women aged 35 to 49 and 70 and older." Can Fam Physician **58**(1): e47-53.

- Kaplan, C. P., J. Livaudais-Toman, J. A. Tice, K. Kerlikowske, S. E. Gregorich, E. J. Perez-Stable, R. J. Pasick, A. Chen, J. Quinn and L. S. Karliner (2014). "A randomized, controlled trial to increase discussion of breast cancer in primary care." Cancer Epidemiol Biomarkers Prev **23**(7): 1245-1253.
- Kenen, R., A. Ardern-Jones, E. Lynch and R. Eeles (2011). "Ownership of uncertainty: healthcare professionals counseling and treating women from hereditary breast and ovarian cancer families who receive an inconclusive BRCA1/2 genetic test result." Genet Test Mol Biomarkers **15**(4): 243-250.
- Komatsu, H. and K. Yagasaki (2014). "Are we ready for personalized cancer risk management? The view from breast-care providers." Int J Nurs Pract **20**(1): 39-45.
- Kyne, G., S. Maxwell, K. Brameld, K. Harrison, J. Goldblatt and P. O'Leary (2011). "Compliance with professional guidelines with reference to familial cancer services." Aust N Z J Public Health **35**(3): 226-230.
- Lundy, M. G., A. Forman, K. Valverde and L. Kessler (2014). "An investigation of genetic counselors' testing recommendations: pedigree analysis and the use of multiplex breast cancer panel testing." J Genet Couns **23**(4): 618-632.
- MacDonald, D. J. (2002). "Women's decisions regarding management of breast cancer risk." MEDSURG Nursing **11**(4): 183-186.
- Marzuillo, C., C. De Vito, S. Boccia, M. D'Addario, E. D'Andrea, P. Santini, A. Boccia and P. Villari (2013). "Knowledge, attitudes and behavior of physicians regarding predictive genetic tests for breast and colorectal cancer." Prev Med **57**(5): 477-482.
- Murray, M. L., F. Cerrato, R. L. Bennett and G. P. Jarvik (2011). "Follow-up of carriers of BRCA1 and BRCA2 variants of unknown significance: variant reclassification and surgical decisions." Genet Med **13**(12): 998-1005.
- Ozanne, E. M., R. Howe, Z. Omer and L. J. Esserman (2014). "Development of a personalized decision aid for breast cancer risk reduction and management." BMC Med Inform Decis Mak **14**: 4.
- Panic, N., E. Leoncini, P. Di Giannantonio, B. Simone, A. Silenzi, A. M. Ferriero, R. Falvo, G. Silvestrini, C. Cadeddu, C. Marzuillo, C. De Vito, W. Ricciardi, P. Villari and S. Boccia (2014). "Survey on knowledge, attitudes, and training needs of Italian residents on genetic tests for hereditary breast and colorectal cancer." Biomed Res Int **2014**: 418416.
- Plon, S. E., H. P. Cooper, B. Parks, S. U. Dhar, P. A. Kelly, A. D. Weinberg, S. Staggs, T. Wang and S. Hilsenbeck (2011). "Genetic testing and cancer risk management recommendations by physicians for at-risk relatives." Genetics in Medicine **13**(2): 148-154.
- Pujol, P., D. Stoppa Lyonnet, T. Frebourg, J. Blin, M. C. Picot, C. Lasset, C. Dugast, P. Berthet, B. B. de Paillerets, H. Sobol, S. Grandjouan, F. Soubrier, B. Buecher, R. Guimbaud, R. Lidereau, P. Jonveaux, C. Houdayer, S. Giraud, S. Olschwang, E. Nogue, V. Galibert, C. Bara, F. Nowak, D. Khayat and C. Nagues (2013). "Lack of referral for genetic counseling and testing in BRCA1/2 and Lynch syndromes: a nationwide study based on 240,134 consultations and 134,652 genetic tests." Breast Cancer Res Treat **141**(1): 135-144.
- Rupert, D. J., L. B. Squiers, J. M. Renaud, N. S. Whitehead, R. J. Osborn, R. D. Furberg, C. M. Squire and J. P. Tzeng (2013). "Communicating risk of hereditary breast and ovarian cancer with an interactive decision support tool." Patient Educ Couns **92**(2): 188-196.
- Ryan, G. W. and H. R. Bernard (2003). "Techniques to identify themes." Field Methods **15**(1): 85-109.
- Trivers, K. F., L. M. Baldwin, J. W. Miller, B. Matthews, C. H. Andrilla, D. M. Lishner and B. A. Goff (2011). "Reported referral for genetic counseling or BRCA 1/2 testing among United States physicians: a vignette-based study." Cancer **117**(23): 5334-5343.
- Vadaparampil, S. T., C. L. Scherr, D. Cragun, T. L. Malo and T. Pal (2015). "Pre-test genetic counseling services for hereditary breast and ovarian cancer delivered by non-genetics professionals in the state of Florida." Clin Genet **87**(5): 473-477.

Vanstone, M., W. Chow, L. Lester, P. Ainsworth, J. Nisker and M. Brackstone (2012). "Recognizing BRCA gene mutation risk subsequent to breast cancer diagnosis in southwestern Ontario." Can Fam Physician **58**(5): e258-266.

Vogel, T. J., K. Stoops, R. L. Bennett, M. Miller and E. M. Swisher (2012). "A self-administered family history questionnaire improves identification of women who warrant referral to genetic counseling for hereditary cancer risk." Gynecol Oncol **125**(3): 693-698.

Werner-Lin, A., R. Ratner, L. M. Hoskins and C. Lieber (2015). "A survey of genetic counselors about the needs of 18-25 year olds from families with hereditary breast and ovarian cancer syndrome." J Genet Couns **24**(1): 78-87.

Wood, M. E., P. Kadlubek, T. H. Pham, D. S. Wollins, K. H. Lu, J. N. Weitzel, M. N. Neuss and K. S. Hughes (2014). "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." Journal of Clinical Oncology **32**(8): 824-829.

ANNEXES - ÉTAT DES CONNAISSANCES

Annexe EC 1. Liste de mots-clés utilisés pour la *scoping review* de l'Équipe des IRSC, par base de données

Concepts	Embase
Risk	Risk'/ OR 'Risk assessment'/ OR 'Risk factor'/ OR 'Risk':TI,AB OR 'Risks':TI,AB
Risk prediction	Risk prediction':TI,AB OR 'Risk predictions':TI,AB OR 'Risk model':TI,AB OR 'Risk models':TI,AB OR 'Risk protocol':TI,AB OR 'Risk protocols':TI,AB OR 'Prediction model':TI,AB OR 'Prediction models':TI,AB OR 'Predictive model':TI,AB OR 'Predictive models':TI,AB OR 'Prediction protocol':TI,AB OR 'Prediction protocols':TI,AB OR 'Predictive protocol':TI,AB OR 'Predictive protocols':TI,AB OR 'Prediction rule':TI,AB OR 'Prediction rules':TI,AB OR 'Predictive rule':TI,AB OR 'Predictive rules':TI,AB OR 'Prediction tool':TI,AB OR 'Prediction tools':TI,AB OR 'Predictive tool':TI,AB OR 'Predictive tools':TI,AB OR ((Risk assessment'/ OR 'Risk assessment':TI,AB OR 'Risk evaluation':TI,AB OR 'Risk evaluations':TI,AB) AND (Model*:TI,AB OR Protocol*:TI,AB OR Rule*:TI,AB OR Tool*:TI,AB))
Communication	Interpersonal communication'/EXP OR 'Doctor patient relation'/ OR 'Nurse patient relationship'/ OR 'Decision support system'/ OR Communicat*:TI,AB OR 'Decision aid':TI,AB OR 'Decision aids':TI,AB OR 'Decision support':TI,AB OR 'Decision supports':TI,AB OR 'Nurse patient relation':ti,ab OR 'Professional Patient Relation':ti,ab OR 'Physician Patient Relation':ti,ab OR 'Shared Decision':TI,AB OR 'Patient Centered Care':TI,AB
Health professionals	Health care personnel'/ OR 'Hospital personnel'/EXP OR 'Medical personnel'/EXP OR 'Paramedical personnel'/EXP OR Nurse*:TI,AB OR Physician*:TI,AB OR Clinician*:TI,AB OR Doctor*:TI,AB OR Practitioner*:TI,AB OR GP:TI,AB OR GPs:TI,AB OR Provider*:TI,AB OR 'Health Personnel':TI,AB OR 'Health Personnels':TI,AB OR 'Healthcare Personnel':TI,AB OR 'Healthcare Personnels':TI,AB OR 'Health care Personnel':TI,AB OR 'Health care Personnels':TI,AB OR 'Health professional':TI,AB OR 'Health professionals':TI,AB OR 'Health care professional':TI,AB OR 'Health care professionals':TI,AB OR 'Healthcare professional':TI,AB OR 'Healthcare professionals':TI,AB OR Resident*:TI,AB OR Surgeon*:TI,AB OR Therapist*:TI,AB OR Counselor*:TI,AB OR Generalist*:TI,AB OR Specialist*:TI,AB OR Anesthesiologist*:TI,AB OR Cardiologist*:TI,AB OR Dermatologist*:TI,AB OR Endocrinologist*:TI,AB OR Gastroenterologist*:TI,AB OR Geriatrician*:TI,AB OR Internist*:TI,AB OR Nephrologist*:TI,AB OR Neurologist*:TI,AB OR Gynecologist*:TI,AB OR Obstetrician*:TI,AB OR Oncologist*:TI,AB OR Pediatrician*:TI,AB OR Psychiatrist*:TI,AB OR Rheumatologist*:TI,AB OR Urologist*:TI,AB
Barriers & Facilitators & Use & Varia	Attitude'/ OR Adopt*:TI,AB OR Attitude*:TI,AB OR Accept*:TI,AB OR Barrier*:TI,AB OR Difficult*:TI,AB OR 'Ease of use':TI,AB OR Facilitator*:TI,AB OR Feasib*:TI,AB OR Implement*:TI,AB OR Opinion*:TI,AB OR Opportunit*:TI,AB OR Perceive*:TI,AB OR Perception*:TI,AB OR Perspective*:TI,AB OR Resist*:TI,AB OR Usefulness:TI,AB OR 'To use':TI,AB OR View:TI,AB OR Views:TI,AB OR Diffusion*:TI,AB OR Transfer*:TI,AB OR Translat*:TI,AB OR Uptake*:TI,AB OR Utilis*:TI,AB OR Utiliz*:TI,AB OR Disseminat*:TI,AB
Attitude of Health Personnel	Health personnel attitude'/EXP
Genetic*	Genetic service'/EXP OR 'Genetic Service':TI,AB OR 'Genetic Services':TI,AB OR 'Genetic testing':TI,AB OR 'Genetic Screening':TI,AB OR 'Genetic Counseling':TI,AB
Key concepts "In title"	(Risk:TI OR Risks:TI) AND (Communication*:TI OR Prediction*:TI)
Other	Genetic risk'/
Combination	#1 AND #3 AND #4 AND #5
Combination	#1 AND #3 AND #6
Combination	#1 AND #5 AND #7
Combination	#1 AND #6 AND #7
Combination	#2 AND #4 AND #5
Combination	#2 AND #6
Combination	#2 AND #7
Combination	#8 AND ((#4 AND #5) OR #6 OR #7)

Combination	#9 AND ((#4 AND #5) OR #6)
Final	#10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18
Limitation	Embase only
Concepts	PubMed
Risk	Risk[MH:NOEXP] OR Risk Assessment[MH:NOEXP] OR Risk Factors[MH] OR Risk[TIAB] OR Risks[TIAB]
Risk prediction	Risk prediction*[TIAB] OR Risk model*[TIAB] OR Risk protocol*[TIAB] OR Prediction model*[TIAB] OR Predictive model*[TIAB] OR Prediction protocol*[TIAB] OR Predictive protocol*[TIAB] OR Prediction rule*[TIAB] OR Predictive rule*[TIAB] OR Prediction tool*[TIAB] OR Predictive tool*[TIAB] OR ((Risk assessment[MH] OR Risk assessment*[TIAB] OR Risk evaluation*[TIAB]) AND (Model*[TIAB] OR Protocol*[TIAB] OR Rule*[TIAB] OR Tool*[TIAB]))
Communication	Communication[MH] OR Professional-Patient Relations[MH:NOEXP] OR Nurse-Patient Relations[MH] OR Physician-Patient Relations[MH] OR Patient-Centered Care[MH] OR Decision Support Techniques[MH:NOEXP] OR Communicat*[TIAB] OR Professional Patient Relation*[TIAB] OR Nurse Patient Relation*[TIAB] OR Physician Patient Relation*[TIAB] OR Decision aid*[TIAB] OR Decision support*[TIAB] OR Shared Decision*[TIAB] OR Patient Centered Care[TIAB]
Health professionals	Health Personnel[MH:NOEXP] OR Medical Staff[MH] OR Nurses[MH] OR Nursing Staff[MH] OR Physicians[MH] OR Nurse*[TIAB] OR Physician*[TIAB] OR Clinician*[TIAB] OR Doctor*[TIAB] OR Practitioner*[TIAB] OR GP[TIAB] OR GPs[TIAB] OR Provider*[TIAB] OR Health Personnel*[TIAB] OR Healthcare Personnel*[TIAB] OR Health care Personnel*[TIAB] OR Health professional*[TIAB] OR Health care professional*[TIAB] OR Healthcare professional*[TIAB] OR Resident*[TIAB] OR Surgeon*[TIAB] OR Therapist*[TIAB] OR Counselor*[TIAB] OR Generalist*[TIAB] OR Specialist*[TIAB] OR Anesthesiologist*[TIAB] OR Cardiologist*[TIAB] OR Dermatologist*[TIAB] OR Endocrinologist*[TIAB] OR Gastroenterologist*[TIAB] OR Geriatrician*[TIAB] OR Internist*[TIAB] OR Nephrologist*[TIAB] OR Neurologist*[TIAB] OR Gynecologist*[TIAB] OR Obstetrician*[TIAB] OR Oncologist*[TIAB] OR Pediatrician*[TIAB] OR Psychiatrist*[TIAB] OR Rheumatologist*[TIAB] OR Urologist*[TIAB]
Barriers & Facilitators & Use & Varia	Attitude[MH:NOEXP] OR Communication Barriers[MH] OR Adopt*[TIAB] OR Attitude*[TIAB] OR Accept*[TIAB] OR Barrier*[TIAB] OR Difficult*[TIAB] OR "Ease of use"[TIAB] OR Facilitator*[TIAB] OR Feasib*[TIAB] OR Implement*[TIAB] OR Opinion*[TIAB] OR Opportunit*[TIAB] OR Perceive*[TIAB] OR Perception*[TIAB] OR Perspective*[TIAB] OR Resist*[TIAB] OR Usefulness[TIAB] OR ""To use"[TIAB] OR View[TIAB] OR Views[TIAB] OR Diffusion*[TIAB] or Transfer*[TIAB] or Translat*[TIAB] or Uptake*[TIAB] or Utilis*[TIAB] or Utiliz*[TIAB] or Disseminat*[TIAB]
Attitude of Health Personnel	Attitude of Health Personnel[MH] OR Physician's Practice Patterns[MH]
Genetic*	Genetic Services[MH] OR Genetic Service*[TIAB] OR Genetic Screening*[TIAB] OR Genetic testing*[TIAB] OR Genetic Counseling*[TIAB]
Key concepts "In title"	(Risk[TI] OR Risks[TI]) AND (Communication[TI] OR Prediction[TI])
Other	None
Combination	#1 AND #3 AND #4 AND #5
Combination	#1 AND #3 AND #6
Combination	#1 AND #5 AND #7
Combination	#1 AND #6 AND #7
Combination	#2 AND #4 AND #5
Combination	#2 AND #6
Combination	#2 AND #7
Combination	#8 AND ((#4 AND #5) OR #6 OR #7)
Combination	None
Final	#1 0 OR #1 1 OR #1 2 OR #1 3 OR #1 4 OR #1 5 OR #1 6 OR #1 7
Limitation	none
Concepts	Web of Knowledge (SSCI/SCI)
Risk	TS=(Risk OR Risks)

Risk prediction	TS=(("Risk prediction") OR ("Risk predictions") OR ("Risk model") OR ("Risk models") OR ("Risk protocol") OR ("Risk protocols") OR ("Prediction model") OR ("Prediction models") OR ("Predictive model") OR ("Predictive models") OR ("Prediction protocol") OR ("Prediction protocols") OR ("Predictive protocol") OR ("Predictive protocols") OR ("Prediction rule") OR ("Prediction rules") OR ("Predictive rule") OR ("Predictive rules") OR ("Prediction tool") OR ("Prediction tools") OR ("Predictive tool") OR ("Predictive tools") OR (("Risk assessment") OR ("Risk evaluation") OR ("Risk evaluations"))) AND (Model* OR Protocol* OR Rule* OR Tool*))
Communication	TS=(Communicat* OR ("Decision aid") OR ("Decision aids") OR ("Decision support") OR ("Decision supports") OR ("Shared Decision") OR ("Patient Centered Care") OR ("Professional Patient Relation") OR ("Nurse Patient Relation") OR ("Physician Patient Relation"))
Health professionals	TS=(Nurse* OR Physician* OR Clinician* OR Doctor* OR Practitioner* OR GP OR GPs OR Provider* OR ("Health Personnel") OR ("Health Personnels") OR ("Healthcare Personnel") OR ("Healthcare Personnels") OR ("Health care Personnel") OR ("Health care Personnels") OR ("Health professional") OR ("Health professionals") OR ("Health care professional") OR ("Health care professionals") OR ("Healthcare professional") OR ("Healthcare professionals") OR Resident* OR Surgeon* OR Therapist* OR Counselor* OR Generalist* OR Specialist* OR Anesthesiologist* OR Cardiologist* OR Dermatologist* OR Endocrinologist* OR Gastroenterologist* OR Geriatrician* OR Internist* OR Nephrologist* OR Neurologist* OR Gynecologist* OR Obstetrician* OR Oncologist* OR Pediatrician* OR Psychiatrist* OR Rheumatologist* OR Urologist*)
Barriers & Facilitators & Use & Varia	TS=(Adopt* OR Attitude* OR Accept* OR Barrier* OR Difficult* OR ("Ease of use") OR Facilitator* OR Feasib* OR Implement* OR Opinion* OR Opportunit* OR Perceive* OR Perception* OR Perspective* OR Resist* OR Usefulness OR ("To use") OR View OR Views OR Diffusion* or Transfer* or Translat* or Uptake* or Utilis* or Utiliz* or Disseminat*)
Attitude of Health Personnel	
Genetic*	TS=(("Genetic Service") OR ("Genetic Services") OR ("Genetic Screening") OR ("Genetic testing") OR ("Genetic Counseling"))
Key concepts "In title"	TI=((Risk OR Risks) AND (Communication OR Prediction))
Other	None
Combination	#1 AND #3 AND #4 AND #5
Combination	None
Combination	#1 AND #5 AND #7
Combination	None
Combination	#2 AND #4 AND #5
Combination	None
Combination	#2 AND #7
Combination	#8 AND ((#4 AND #5) OR #7)
Combination	None
Final	#1 0 OR #1 2 OR #1 4 OR #1 6 OR #1 7
Limitation	None
Concepts	CINAHL
Risk	MH Risk Assessment OR MH "Risk Factors+" OR TI Risk OR TI Risks OR AB Risk OR AB Risks
Risk prediction	TI Risk prediction* OR TI Risk model* OR TI Risk protocol* OR TI Prediction model* OR TI Predictive model* OR TI Prediction protocol* OR TI Predictive protocol* OR TI Prediction rule* OR TI Prediction tool* OR TI Predictive tool* OR AB Risk prediction* OR AB Risk model* OR AB Risk protocol* OR AB Prediction model* OR AB Predictive model* OR AB Prediction protocol* OR AB Predictive protocol* OR AB Prediction rule* OR AB Predictive rule* OR AB Prediction tool* OR AB Predictive tool* OR ((MH Risk assessment OR TI Risk assessment* OR TI Risk evaluation* OR AB Risk assessment* OR AB Risk evaluation*) AND (TI Model* OR TI Protocol* OR TI Rule* OR TI Tool* OR AB Model* OR AB Protocol* OR AB Rule* OR AB Tool*))
Communication	MH "Communication+" OR MH Professional-Patient Relations OR MH Nurse-Patient Relations OR MH Physician-Patient Relations OR MH Patient Centered Care OR MH Decision Support Techniques OR TI Communicat* OR TI Decision aid* OR TI Decision support* OR TI Professional Patient Relation* OR TI Nurse Patient Relation* OR TI Physician Patient Relation* OR TI Shared Decision* OR TI Patient Centered Care OR AB Communicat* OR AB Decision aid* OR AB Decision support* OR AB Shared Decision* OR AB Patient Centered Care OR AB Professional Patient Relation* OR AB Nurse Patient Relation* OR AB Physician Patient Relation*

Health professionals	MH Health Personnel OR MH "Expert Clinicians+" OR MH Interns and Residents OR MH "Medical Staff+" OR MH "Novice Clinicians+" OR MH "Novice Clinicians+" OR MH "Physicians+" OR TI Nurse* OR TI Physician* OR TI Clinician* OR TI Doctor* OR TI Practitioner* OR TI GP OR TI GPs OR TI Provider* OR TI Health Personnel* OR TI Healthcare Personnel* OR TI Health care Personnel* OR TI Health professional* OR TI Health care professional* OR TI Healthcare professional* OR TI Resident* OR TI Surgeon* OR TI Therapist* OR TI Counselor* OR TI Generalist* OR TI Specialist* OR TI Anesthesiologist* OR TI Cardiologist* OR TI Dermatologist* OR TI Endocrinologist* OR TI Gastroenterologist* OR TI Geriatrician* OR TI Internist* OR TI Nephrologist* OR TI Neurologist* OR TI Gynecologist* OR TI Obstetrician* OR TI Oncologist* OR TI Pediatrician* OR TI Psychiatrist* OR TI Rheumatologist* OR TI Urologist* OR AB Nurse* OR AB Physician* OR AB Clinician* OR AB Doctor* OR AB Practitioner* OR AB GP OR AB GPs OR AB Provider* OR AB Health Personnel* OR AB Healthcare Personnel* OR AB Health care Personnel* OR AB Health professional* OR AB Health care professional* OR AB Healthcare professional* OR AB Resident* OR AB Surgeon* OR AB Therapist* OR AB Counselor* OR AB Generalist* OR AB Specialist* OR AB Anesthesiologist* OR AB Cardiologist* OR AB Dermatologist* OR AB Endocrinologist* OR AB Gastroenterologist* OR AB Internist* OR AB Nephrologist* OR AB Neurologist* OR AB Gynecologist* OR AB Obstetrician* OR AB Oncologist* OR AB Pediatrician* OR AB Psychiatrist* OR AB Rheumatologist* OR AB Urologist*
Barriers & Facilitators & Use & Varia	MH "Attitude" OR TI Adopt* OR TI Attitude* OR TI Accept* OR TI Barrier* OR TI Difficult* OR TI "Ease of use" OR TI Facilitator* OR TI Feasib* OR TI Implement* OR TI Opinion* OR TI Opportunit* OR TI Perceive* OR TI Perception* OR TI Perspective* OR TI Resist* OR TI Usefulness OR TI "To use" OR TI View OR TI Views OR TI Diffusion* OR TI Transfer* OR TI Translat* OR TI Uptake* OR TI Utilis* OR TI Utiliz* OR TI Disseminat* OR AB Adopt* OR AB Attitude* OR AB Accept* OR AB Barrier* OR AB Difficult* OR AB "Ease of use" OR AB Facilitator* OR AB Feasib* OR AB Implement* OR AB Opinion* OR AB Opportunit* OR AB Perceive* OR AB Perception* OR AB Perspective* OR AB Resist* OR AB Usefulness OR AB "To use" OR AB View OR AB Views OR AB Diffusion* OR AB Transfer* OR AB Translat* OR AB Uptake* OR AB Utilis* OR AB Utiliz* OR AB Disseminat*
Attitude of Health Personnel	MH "Attitude of Health Personnel+" OR MH Practice Patterns
Genetic*	MH Genetic Counseling OR MH Genetic Screening OR TI Genetic Service* OR TI Genetic Screening* OR TI Genetic testing OR TI Genetic Counseling* OR AB Genetic Service* OR AB Genetic Screening* OR AB Genetic Counseling*
Key concepts "In title"	(TI Risk OR TI Risks) AND (TI Communication OR TI Prediction)
Other	MH Attitude to Risk
Combination	#1 AND #3 AND #4 AND #5
Combination	#1 AND #3 AND #6
Combination	#1 AND #5 AND #7
Combination	#1 AND #6 AND #7
Combination	#2 AND #4 AND #5
Combination	#2 AND #6
Combination	#2 AND #7
Combination	#8 AND ((#4 AND #5) OR #6 OR #7)
Combination	#9 AND ((#3 AND #4) OR #7)
Final	#1 0 OR #1 1 OR #1 2 OR #1 3 OR #1 4 OR #1 5 OR #1 6 OR #1 7 OR #1 8
Limitation	Peer reviewed AND Exclude Medline Records
Concepts	PsycINFO
Risk	it="Risk Assessment" OR it="Risk Factors" OR ti=(Risk OR Risks) OR ab=(Risk OR Risks)
Risk prediction	ti=(("Risk prediction") OR ("Risk predictions") OR ("Risk model") OR ("Risk models") OR ("Risk protocol") OR ("Risk protocols") OR ("Prediction model") OR ("Prediction models") OR ("Predictive model") OR ("Predictive models") OR ("Prediction protocol") OR ("Prediction protocols") OR ("Predictive protocol") OR ("Predictive protocols") OR ("Prediction rule") OR ("Prediction rules") OR ("Predictive rule") OR ("Predictive rules") OR ("Prediction tool") OR ("Prediction tools") OR ("Predictive tool") OR ("Predictive tools")) OR ab=(("Risk prediction") OR ("Risk predictions") OR ("Risk model") OR ("Risk models") OR ("Risk protocol") OR ("Risk protocols") OR ("Prediction model") OR ("Prediction models") OR ("Predictive model") OR ("Predictive models") OR ("Prediction protocol") OR ("Prediction protocols") OR ("Predictive protocol") OR ("Predictive protocols") OR ("Prediction rule") OR ("Prediction rules") OR ("Predictive rule") OR ("Predictive rules") OR ("Prediction tool") OR ("Prediction tools") OR ("Predictive tool") OR ("Predictive tools"))

	tool") OR ("Predictive tools") OR ((it="Risk Assessment" OR ti=((("Risk assessment") OR ("Risk evaluation") OR ("Risk evaluations") OR ab=((("Risk assessment") OR ("Risk evaluation") OR ("Risk evaluations")))) AND (ti=(Model* OR Protocol* OR Rule* OR Tool*) OR ab=(Model* OR Protocol* OR Rule* OR Tool*)))
Communication	it="Communication" OR it="Interpersonal Communication" OR it="Therapeutic processes" OR ti=((Communicat* OR ("Decision aid") OR ("Decision aids") OR ("Decision support") OR ("Decision supports") OR ("Shared Decision") OR ("Patient Centered Care") OR ("Professional Patient Relation") OR ("Nurse Patient Relation") OR ("Physician Patient Relation")) OR ab=((Communicat* OR ("Decision aid") OR ("Decision aids") OR ("Decision support") OR ("Decision supports") OR ("Shared Decision") OR ("Patient Centered Care") OR ("Professional Patient Relation") OR ("Nurse Patient Relation") OR ("Physician Patient Relation"))
Health professionals	it="Health Personnel" OR it="Clinicians" OR it="Counselors" OR it="Family Physicians" OR it="General Practitioners" OR it="Gynecologists" OR it="Internists" OR it="Medical Personnel" OR it="Mental Health Personnel" OR it="Neurologists" OR it="Nurses" OR it="Obstetricians" OR it="Pathologists" OR it="Pediatricians" OR it="Physicians" OR it="Psychiatric Nurses" OR it="Psychiatrists" OR it="Surgeons" OR ti=(Nurse* OR Physician* OR Clinician* OR Doctor* OR Practitioner* OR GP OR GPs OR Provider* OR ("Health Personnel") OR ("Health Personnels") OR ("Healthcare Personnel") OR ("Healthcare Personnels") OR ("Health care Personnel") OR ("Health care Personnels") OR ("Health professional") OR ("Health professionals") OR ("Health care professional") OR ("Health care professionals") OR ("Healthcare professional") OR ("Healthcare professionals") OR Resident* OR Surgeon* OR Therapist* OR Counselor* OR Generalist* OR Specialist* OR Anesthesiologist* OR Cardiologist* OR Dermatologist* OR Endocrinologist* OR Gastroenterologist* OR Geriatrician* OR Internist* OR Nephrologist* OR Neurologist* OR Gynecologist* OR Obstetrician* OR Oncologist* OR Pediatrician* OR Psychiatrist* OR Rheumatologist* OR Urologist*) OR ab=(Nurse* OR Physician* OR Clinician* OR Doctor* OR Practitioner* OR GP OR GPs OR Provider* OR ("Health Personnel") OR ("Health Personnels") OR ("Healthcare Personnel") OR ("Healthcare Personnels") OR ("Health care Personnel") OR ("Health care Personnels") OR ("Health professional") OR ("Health professionals") OR ("Health care professional") OR ("Health care professionals") OR ("Healthcare professional") OR ("Healthcare professionals") OR Resident* OR Surgeon* OR Therapist* OR Counselor* OR Generalist* OR Specialist* OR Anesthesiologist* OR Cardiologist* OR Dermatologist* OR Endocrinologist* OR Gastroenterologist* OR Geriatrician* OR Internist* OR Nephrologist* OR Neurologist* OR Gynecologist* OR Obstetrician* OR Oncologist* OR Pediatrician* OR Psychiatrist* OR Rheumatologist* OR Urologist*)
Barriers & Facilitators & Use & Varia	it="Attitudes" OR ti=(Adopt* OR Attitude* OR Accept* OR Barrier* OR Difficult* OR ("Ease of use") OR Facilitator* OR Feasib* OR Implement* OR Opinion* OR Opportunit* OR Perceive* OR Perception* OR Perspective* OR Resist* OR Usefulness OR ("To use") OR View OR Views OR Diffusion* or Transfer* or Translat* or Uptake* or Utilis* or Utiliz* or Disseminat*) OR ab=(Adopt* OR Attitude* OR Accept* OR Barrier* OR Difficult* OR ("Ease of use") OR Facilitator* OR Feasib* OR Implement* OR Opinion* OR Opportunit* OR Perceive* OR Perception* OR Perspective* OR Resist* OR Usefulness OR ("To use") OR View OR Views OR Diffusion* or Transfer* or Translat* or Uptake* or Utilis* or Utiliz* or Disseminat*)
Attitude of Health Personnel	it="Health Personnel Attitudes" OR it="Counselor Attitudes" OR it="Therapist Attitudes"
Genetic*	it="Genetic Counseling" OR it="Genetic Testing" OR ti=((("Genetic Service") OR ("Genetic Services") OR ("Genetic Screening") OR ("Genetic testing") OR ("Genetic Counseling")) OR ab=((("Genetic Service") OR ("Genetic Services") OR ("Genetic Screening") OR ("Genetic testing") OR ("Genetic Counseling"))
Key concepts "In title"	ti=((Risk OR Risks) AND (Communication OR Prediction))
Other	None
Combination	#1 AND #3 AND #4 AND #5
Combination	#1 AND #3 AND #6
Combination	#1 AND #5 AND #7
Combination	#1 AND #6 AND #7
Combination	#2 AND #4 AND #5
Combination	#2 AND #6
Combination	#2 AND #7
Combination	#8 AND ((#4 AND #5) OR #6 OR #7)
Combination	None

Final	#1 0 OR #1 1 OR #1 2 OR #1 3 OR #1 4 OR #1 5 OR #1 6 OR #1 7
Limitation	None
Concepts	CENTRAL
Risk	Risk OR Risks
Risk prediction	"Risk prediction" OR "Risk predictions" OR "Risk model" OR "Risk models" OR "Risk protocol" OR "Risk protocols" OR "Prediction model" OR "Prediction models" OR "Predictive model" OR "Predictive models" OR "Prediction protocol" OR "Prediction protocols" OR "Predictive protocol" OR "Predictive protocols" OR "Prediction rule" OR "Prediction rules" OR "Predictive rule" OR "Predictive rules" OR "Prediction tool" OR "Prediction tools" OR "Predictive tool" OR "Predictive tools" OR (("Risk assessment" OR "Risk evaluation" OR "Risk evaluations") AND (Model* OR Protocol* OR Rule* OR Tool*))
Communication	Communicat* OR "Decision aid" OR "Decision aids" OR "Decision support" OR "Decision supports" OR "Shared Decision" OR "Patient Centered Care" OR "Professional Patient Relation" OR "Nurse Patient Relation" OR "Physician Patient Relation"
Health professionals	Nurse* OR Physician* OR Clinician* OR Doctor* OR Practitioner* OR GP OR GPs OR Provider* OR "Health Personnel" OR "Health Personnels" OR "Healthcare Personnel" OR "Healthcare Personnels" OR "Health care Personnel" OR "Health care Personnels" OR "Health professional" OR "Health professionals" OR "Health care professional" OR "Health care professionals" OR "Healthcare professional" OR "Healthcare professionals" OR Resident* OR Surgeon* OR Therapist* OR Counselor* OR Generalist* OR Specialist* OR Anesthesiologist* OR Cardiologist* OR Dermatologist* OR Endocrinologist* OR Gastroenterologist* OR Geriatrician* OR Internist* OR Nephrologist* OR Neurologist* OR Gynecologist* OR Obstetrician* OR Oncologist* OR Pediatrician* OR Psychiatrist* OR Rheumatologist* OR Urologist*
Barriers & Facilitators & Use & Varia	Adopt* OR Attitude* OR Accept* OR Barrier* OR Difficult* OR "Ease of use" OR Facilitator* OR Feasib* OR Implement* OR Opinion* OR Opportunit* OR Perceive* OR Perception* OR Perspective* OR Resist* OR Usefulness OR "To use" OR View OR Views OR Diffusion* or Transfer* or Translat* or Uptake* or Utilis* or Utiliz* or Disseminat*
Attitude of Health Personnel	None
Genetic*	"Genetic Service" OR "Genetic Services" OR "Genetic Screening" OR "Genetic testing" OR "Genetic Counseling"
Key concepts "In title"	((Risk OR Risks) AND (Communication OR Prediction)):ti
Other	None
Combination	#1 AND #3 AND #4 AND #5
Combination	None
Combination	#1 AND #5 AND #7
Combination	None
Combination	#2 AND #4 AND #5
Combination	None
Combination	#2 AND #7
Combination	#8 AND ((#4 AND #5) OR #7)
Combination	None
Final	#1 0 OR #1 2 OR #1 4 OR #1 6 OR #1 7
Limitation	None

Annexe EC 2. Critères d'inclusion et d'exclusion de la *scoping review* de l'Équipe des IRSC

Inclusion criteria	Exclusion criteria
<ul style="list-style-type: none"> - Empirical works (quantitative and qualitative) - Description of Risk Prediction models - Description of Risk Communication strategies - Definition and/or measures of Risk Prediction/Communication facilitating or inhibiting factors - Health professionals (Medical Doctors, Nurses, genetic counselors) - English papers - Time period: no restriction had been imposed 	<ul style="list-style-type: none"> - Books, thesis, Books reviews, editorials, comments, expert opinion... - Articles published in language other than English - Compared efficacy of predictive tools, approaches or practices - Does not address risk prediction or communication among health professionals - Addressed patients' perceptions on health professionals practice in terms of risk prediction or risk communication - Addressed environmental risk - Addressed population risk (public health, environmental health, ...)

Annexe EC 3. Grille d'extraction de la *scoping review* de l'Équipe des IRSC

TITLE	
AUTHORS	
YEAR	
Geographic localisation	
Research objectives	
Methodology	
Data collection	
Data analysis	
Category of professionnals	
Health Topic	
DEPENDANT VARIABLE	
Variable	
Conceptual definition	
Theoretical foundations	
Operational definition	
Principal references	
INDEPENDANT VARIABLES	
Variable 1	
Conceptual definition	
Operational definition	
Category	
Effect on risk prediction or risk communication	
Principal references	
Variable 2	
Conceptual definition	
Operational definition	
Category	
Effect on risk prediction or risk communication	
Principal references	
Variable 3	
Conceptual definition	
Operational definition	
Category	
Effect on risk prediction or risk communication	
Principal references	
MAIN FINDINGS	
MAIN LIMITATIONS	
COMMENTS	

Annexe EC 4. Caractéristiques des 142 études retenues dans la *scoping review* de l'équipe des IRSC (ordre alphabétique)

1st Author	Years	Country	RP or RC	Health topics	Health care professionals	Article purposes	Type of article	Data collection, sample size and analysis methods
(Aalfs 2003)	2003	Netherlands	RP and RC	Reproductive genetic counselling	General practitioners	Reasons for referring for genetic counselling during pregnancy, initiation and discussion of the referral, knowledge and attitudes towards genetics.	Quantitative	Survey n=100 (87%); Chi-square and independent sample t-test
(Acheson 2005)	2005	USA	RP and RC	Genetic-related clinical issues	Family physicians	How the genetic aspects of various heritable conditions are addressed and medical problems were likely to be referred to genetics consultants.	Quantitative	Survey n=498 (38%); Factor analysis, Chi square, two-tailed t tests, and ANOVA
(Acheson 2000)	2000	USA	RP	Inherited health problems	Family physicians, community family physician	Characteristics of physicians, patients and visits and their association with obtaining family history information.	Quantitative	Direct observation of sessions (84), survey n=84 medical records (84); t-test and Chi-square
(Acton 2000)	2000	USA	RP and RC	Genetic testing for cancer susceptibility	Primary care physicians: general practitioners, internists, and obstetrician-gynaecologists	Attitudes, practice patterns regarding family history, genetic testing, and counselling.	Quantitative	Survey n=1 148 (22,1%); NA (mostly descriptive)
(Ader, Susswein et al. 2009)	2009	USA	RP	BRCA1\2 testing	Genetic counsellors	Prevalence of anonymous testing and genetic counsellors' attitudes towards this practice	Mixed	Focus group (3) n=9, Survey n=400 (29%); Thematic analysis, Chi square tests, t-test, and the K-S test
(American Cancer Society 1990)	1990	USA	RP and RC	Breast cancer, colorectal cancer, lung cancer, gastrointestinal cancer and skin cancer	Medical and osteopathic physicians	Way physicians think about early cancer detection and their implication of the American Cancer Society guidelines	Quantitative	Survey n=1029; NA; Percentages
(American Cancer Society 1985)	1985	USA	RP	Cancer detection	Primary care physicians: general/Family Practitioner, Internist and obstetrician-gynaecologists.	Cancer detection in private practices; attitudes and procedures concerning American Cancer Society guidelines.	Quantitative	Survey n=1 035; NA; NA (mostly descriptive)

(Armstrong, Michie et al. 1998)	1998	ND	RP	Genetic counselling, genetic disease	Genetic counsellor	The processes employed within genetic counselling consultation	Qualitative	Audio-taped consultation (30 n=6; Thematic analysis
(Baars 2003)	2002	Netherlands	RP and RC	Genetic counselling	General practitioners	Activities and attitudes of GPs concerning genetic counselling	Quantitative	Survey n=124 (74%); Mann–Whitney U-test, w2-test and t-test
(Barrison 2003)	2003	USA	RP	Colorectal cancer screening	Internal medicine residents	Knowledge regarding familial risk, risk assessment skills, and clinical decision making	Quantitative	Survey n=127 (81%*); descriptive statistics and paired analysis
(Batra, Valdimarsdottir et al. 2002)	2002	USA	RP	Colorectal cancer	Gastroenterologists	Knowledge of and attitudes toward genetic counselling, genetic testing and genetic services.	Quantitative	Survey n=747 (35%); NA (mostly descriptive)
(Bonnevie 2005)	2005	Netherlands	RP	Cardiovascular disease risk assessment	General practitioners	Usage of PRECARD by general practitioners	Quantitative	Survey n=3 568 (postal (73%) Internet (19%)); Chi-squared test and Kruskal-Wallis tests
(Borry, Goffin et al. 2008)	2008	European Union	RP	Various such as Alzheimer disease, Breast cancer, Familial adenomatous polyposis, etc.	Clinical geneticists	Practices and attitudes to pre-symptomatic and predictive genetic testing in minors.	Quantitative	Survey n=281 (63%); Wilcoxon, Mann – Whitney U test and Spearman correlation
(Bottorff 2005)	2005	Canada	RP and RC	Genetic services for adult onset disease	Physicians (generalists and specialists) and nurses (generalists and specialists).	Knowledge, professional roles and confidence of physicians and nurses in genetic services and perceived usefulness of education programs.	Quantitative	Survey Physicians n=1 425 (50%), nurse n=1 425 (79%); NA (descriptive and chi-square test)
(Brandt 2008)	2008	ND	RP	Cancer susceptibility testing	Primary care and specialists	Patient selection and referral practices.	Quantitative	Survey n=243 (34%); Chi-square and independent sample t-test
(Brocklehurst 2010)	2010	England	RP	Oral squamous cell carcinomas	Primary care dentists	Factors that influence the attitudes of towards screening and decision to refer.	Qualitative	Semi-structures interviews n=18; Coding (agreement)
(Burke 2009)	2009	USA	RP	Breast cancer risk assessment	General internists and family medicine practitioners.	Family history-taking and risk assessment skills related to breast cancer	Qualitative	Audio taped session and short questionnaire n=86 (66,3%); Coding and McNemar's test

(Butow 2004)	2004	Australia	RC	Breast cancer	Clinical geneticists, oncologist and genetic counsellors	Typical structure of the genetic counselling consultation with high-risk patients	Qualitative	Audio-taped session (158) n=7; Coding and interrater reliability
(Carney, Kettler et al. 2009)	2009	USA	RC	Patient communication and mammography	Radiologists	Current practices of talking with patients about their screening and diagnostic mammogram results.	Quantitative	Registries, Survey n=257 (70%); Logistic regression analysis
(Carroll 2008)	2008	Canada	RP	Genetic services for hereditary breast/ovarian and colorectal cancers	Family physician, gynaecologists, oncologists, gastroenterologists and general surgeons.	Awareness, use and satisfaction with the MOHLTC	Quantitative	Survey n=3 990 (49%); Chi-squared and logistic regression
(Chen, L. Holt et al. 2008)	2008	USA	RP	Clinical genetic evaluation of developmental delay.	Paediatricians	Value and utilization of genetic assessment for unexplained developmental delays.	Quantitative	Survey n=653 (21%); Frequencies and percentages
(Cho, Sankar et al. 1999)	1999	USA	RP	BRCA1/2 genetic tests for predisposition to breast and ovarian cancer	Genetic counsellor, Physician (oncology, pathology, cytology, obstetrics-gynaecology, internal or general medicine, surgery, paediatrics, genetics) and lab director, nurse, clinical or research fellow.	First practitioners inquiring about or using the BRCA1/2 test.	Quantitative	Survey n=334 (67%); Chi-squared test
(Clasen 1994)	1994	USA	RP	Cancer screening	Physicians in internal family and occupational medicine, and obstetrics-gynaecology	Cancer screening beliefs and behaviours.	Quantitative	Survey n=68 (78%); Chi-square test (lambda)
(Claybrook 2010)	2010	USA	RP	Colorectal cancer genetic services	Oncologists	Utilization of genetic services and reasons why patients may not be referred.	Quantitative	Survey n=159 (40%*); Logistic regression
(Collins 2009)	2009	ND	RC	Cancer care	NA	Dialogic model of risk communication in cancer care.	Conceptual paper	NA
(Costanza, Stoddard et al. 1992)	1992	USA	RP	Screening for breast cancer (Mammography)	Primary care internists, family or general practitioners, and gynaecologists	Variables associated with physician compliance with screening guidelines for women aged 50 to 75 years.	Quantitative	Survey n=189 (61%); Multiple logistic regression
(Crump 1991)	1991	USA	RP	Screening for colon cancer	Family practice residents and Internal medicine residents	The decision-making process for suggesting lower gastrointestinal endoscopy.	Quantitative	Survey n=NA (77% FM, 60% IM); Mann-Whitney U, Wilcoxon Rank Sum, W Test, T-test and Chi-squared

(Czaja 1994)	1994	USA	RP	Cancers of the breast, cervix, colon, and rectum, and lung	Community physicians (family practice, general internal medicine, general surgery, and gynaecology)	Level of consensus among physicians about the performance and appropriate interval for screening for early detection of cancers.	Quantitative	Survey n=NA (by speciality), Logit regression model
(Dulai 2004)	2004	USA	RP	Colorectal cancer screening	Primary care physicians	Screening practices and determinants screening test that could increase screening rates.	Quantitative	Survey n=1 340 (67%); logistic regression models
(Dunn 2001)	2001	ND	RP	Controversial cancer screening tests	Attending and house staff physicians	Information about controversial cancer screening tests, and factors influencing frequency and quality of discussions.	Quantitative	Survey AP n=278, HSP n=127 (58%); Chi-squared and Mc Nemar tests
(Edwards 1998)	1998	ND	RC	Risk communication	Primary care professionals: nurses, general practitioners	Responses to and use of communication tools.	Qualitative	Focus group (6) n=36; NA
(Edwards, Elwyn et al. 1999)	1999	UK	RC	Breast cancer, "prostatism," and stroke.	General practitioners	Responses to risk communication tools.	Qualitative	Focus group (4) n=39; Thematic analysis
(Edwards 2009)	2009	USA	RP and RC	Breast cancer	Nurses practitioners	Use of breast cancer risk assessment.	Quantitative	Survey n=175 (NA); Descriptive statistics and correlation
(Eichler, Zoller et al. 2007)	2007	Switzerland	RP	Cardiovascular disease	General practitioners and specialists for general internal medicine	Barriers to the application of prediction rules.	Quantitative	Survey n=1 723 (46,2%); descriptive analysis: median and inter-quartiles ranges
(Ellington 2005)	2005	USA	RC	BRCA1 Genetic Counselling: breast and ovarian cancer	Genetic counsellors	The nature of the communication dynamics that characterize a genetic counselling session.	Qualitative	Audio-taped sessions (167) n=3; Content analysis and intercoder reliability, correlation, t-tests, ANOVA and ANCOVA
(Ellington 2006)	2006	USA	RC	Genetic counselling communication on BRCA1 mutation	Certified genetic counsellors	Variation in teaching, counselling: biomedical and psychosocial orientations.	Quantitative	Audio-taped sessions (87) n=3; Coding, Chi-squared, ANOVA
(Emery, Walton et al. 1999)	1999	USA	RP	Breast and ovarian cancer	General practitioners	Opinions on and use of computers for genetic risk assessment.	Qualitative	Audio-taped consultation and semi-structured interview; n=15 (93,7%); Coding

(Enns 2010)	2009	ND	RC	Deaf people and genetic counselling.	Genetic counsellors	General attitudes toward deaf people; the relationship between these attitudes and the genetic counselling session.	Quantitative	using grounded theory approach Survey n=1 829 (9,8%); ANOVA and Pearson correlation
(Escher and Sappino 2000)	2000	Switzerland	RC	Breast-ovarian cancer	Primary care physicians	Knowledge and attitudes cancer susceptibility testing and role perception in the procedure.	Quantitative	Survey n=400 (65%); T-test, ANOVA, Newtma-Keuls, and Chi-squared
(Faden 1994)	1994	USA	RC	Cystic fibrosis	Physicians and genetics professionals	Opinions regarding the offering carrier testing under 3 different circumstances.	Quantitative	Survey n=1 795 (85%); Logistic regression analysis
(Fairfield 2004)	2004	USA	RC	Colon cancer	Physicians and nurse practitioners	Barriers cancer risk counselling and responses to the HCRI tool.	Qualitative	Focus group (6) n=52; thematic analysis
(Fhärm, Rolandsson et al. 2009)	2009	Sweden	RC	Cardiovascular disease in type 2 diabetes patients.	General practitioners	Impact of genetic counselling on risk perception.	Qualitative	Interviews n=14; Qualitative content analysis
(Firth and Lindenbaum 1992)	1992	UK	RP	Prenatal diagnosis of single gene disorders	Obstetricians, general practitioners, paediatricians, neurologists, paediatric neurologists, and clinical geneticists	Knowledge of the availability of prenatal diagnosis; attitudes to selective termination of pregnancy; influence of assessment of the severity the diseases influenced prenatal diagnosis.	Quantitative	Survey n=308 (69%); NA (mostly descriptive)
(Fitch 1999)	1999	Canada	RP and RC	Ovarian cancer	Gynaecologists	Knowledge, practices and perspectives relating to ovarian cancer.	Quantitative	Survey n=1 469 (46%); Descriptive statistics: means, medians and frequencies
(Foo, Young et al. 2009)	2009	Australia	RP	Family history and colorectal cancer risk	Including geneticists, genetic counsellors, gastroenterologists and surgeons.	Characteristics of patients likely to have family history recorded and be refer to appropriate services.	Quantitative	Medical records (113); NA; Logistic regression modeling via a backward stepwise approach
(Fransen 2006)	2005	Netherlands	RC	Genetic counselling	Genetic nurses and clinical geneticists	Checklist to assess genetic counselling and risk communication skills.	Qualitative	Observation, pilot study n=12, study 1 n=14, study 2 n=56; Inter-observer reliability (Kappa)
(Freedman, Wideroff et al. 2003)	2003	USA	RP and RC	Genetic testing for cancer susceptibility	Primary care providers specialties of family, general, and internal	Attitudes toward genetic testing for cancer susceptibility.	Quantitative	Survey n=2 079 (71%); Multivariate

					medicine, and obstetrics-gynaecology; Specialties of oncology, general surgery, gastroenterology, urology, osteopathic and allopathic physicians		logistic regression (stepwise backward)	
(Fry 1999)	1999	Scotland	RP	Cancer genetics services	General practitioners	Role and confidence in cancer genetics services; understanding of genetic issues and current practice; information and training needs.	Quantitative	Survey n=828 (59,3%); percentages and t-tests
(Fuller 2010)	2009	USA	RP	Patient-generated family history	Primary care providers	Use of patient-generated family history in primary care.	Quantitative	Survey n=334 (24,3%); Frequencies and Kappa statistic
(Gale 2010)	2009	England	RC	The communication of mendelian inheritance	Genetic counsellors	Communication of the X-linked inheritance genetic counselling consultations.	Qualitative	Video-taped consultation (NA), Interviews n=2; Inductive coding
(Geller, Bernhardt et al. 1998)	1998	USA	RP and RC	Breast cancer susceptibility testing	Nurses and internists, family practitioners, oncologists, obstetricians-gynaecologists, and general surgeons	Pre-test discussions and decision-making for informed consent and recommendations; post-test decisions if test positive; discrepancies between consumers and providers.	Quantitative	Survey n=500 (49%); Forward stepwise logistic regression
(Geller, Tambor et al. 1993)	1993	USA	RC	Cystic fibrosis	Physicians	Willingness counsels a couple about prenatal diagnosis; directiveness regarding prenatal diagnosis and pregnancy termination.	Quantitative	Survey n=1 759 (64,8%); Stepwise logistic regression
(Geller, Tambor et al. 1993)	1993	USA	RP and RC	Genetic test (pregnancy termination, cystic fibrosis)	Primary care physicians (family physicians, internists, obstetricians, paediatricians), psychiatrists and medical geneticists	Measure of tolerance for ambiguity and its psychometric properties; relationship to physicians' demographic characteristics, training, and behavioural correlates.	Quantitative	Survey n=NA (65% PCPs and psy., 79% gen.); Factor analysis, Chi-square tests of association and t-tests, analysis of variance and Tukey's test
(Gorin 2007)	2007	USA	RP	Colorectal cancer	Primary care physicians	Interurban variations in screening practices.	Quantitative	Survey n=1 685 (32%); Stepwise logistic regression
(Gramling 2009)	2009	USA	RP	Genetic testing for predisposition to cancer	Family physicians	Clinical value place on screening for inherited predisposition to cancer is	Quantitative	Survey n=71 (95%); Multiple logistic regressions

						related to their patients' race or insurance status		
(Gramling 2004)	2004	USA	RP	Screening for inherited cancer risk	Family Physicians	US family physicians' views of the importance of screening for cancer risk and their self-efficacy in performing this task.	Quantitative	Survey n=691 (43%); Chi-square and t-tests
(Grant 2009)	2009	USA	RP	Genetic testing in type 2 diabetes	Clinically active physicians in diabetes or endocrinology, and internal medicine or family practice	Current views about genetic testing related to disease prediction, lifestyle adherence and medication management.	Quantitative	Survey n=2 968 (11%), Chi-squared test
(Gray 1999)	1999	Canada	RP and RC	Ovarian cancer	Family physicians	Knowledge, practices and perspectives related to cancer.	Quantitative	Survey n=2 035 (56,6%); descriptive statistics
(Guerra 2007)	2007	USA	RC	Prostate cancer screening	Primary care physicians	Facilitators and barriers to discussion of cancer screening.	Qualitative	Interviews n=99 (18%); Coding using grounded theory technics
(Guerra 2007)	2007	USA	RP and RC	Colorectal cancer screening	Primary care physicians	Barriers of and facilitators to recommendation of screening.	Qualitative	Interviews, Focus group (2) n=18; Grounded theory techniques, consensus
(Guerra 2009)	2009	USA	RP and RC	Breast cancer risk assessment	Primary care physicians (internal medicine, obstetrics-gynaecology, family medicine)	Use cancer risk assessment strategies and of risk prediction software was associated with the provider's personal characteristics, knowledge or attitudes.	Quantitative	Survey n=1000 (48,3%), Logistic regression models
(Haas 2004)	2004	USA	RP and RC	Breast cancer	Family medicine, internal medicine, and obstetrics-gynaecology.	How physicians tailor their recommendations and risk reduction to the characteristics of individual.	Quantitative	Survey n=2 002 (49,9%); Logistic regression models and generalized estimating equations
(Hampel 2009)	2009	USA & Canada	RP and RC	Genetic counselling practice analysis	Genetic counsellors	Description of the skills and activities associated with the practice of a profession.	Quantitative	Survey n=2 038 (37,1%); frequencies
(Hannon, Martin et al. 2008)	2007	USA	RP	Colorectal cancer screening	Primary care physicians	Cancer screening knowledge, attitudes, and practices.	Quantitative	Survey n =700 (69%*); Multivariate logistic regressions
(Hayflick 1998)	1998	USA	RC	Genetic services (various, including: breast and ovarian	Primary care physicians (internists, paediatrics, obstetrics and	Knowledge and patterns of use of local and regional genetic services; perceptions of the	Quantitative	Survey n=NA (34%); Chi-squared

				cancer, Tay-Sachs disease, etc.)	gynaecology, family physicians)	benefits and detriments of these services.		
(Henneman 2008)	2008	Netherlands	RC	Genetic counselling	Clinical geneticists, and non-medical genetic counsellors	Communication of genetic risks, motives for using different formats, counsellors' views on their training.	Qualitative	Semi-structured individual interviews n=8 (50%); thematic analysis
(Hill 2010)	2010	Australia	RC	Cardiovascular prevention	General practitioners	Preferences about the most suitable formats for the representation and discussion of absolute risk.	Qualitative	Focus group (3) n=18; Thematic analysis
(Hindorff 2009)	2009	USA	RP	Factor V Leiden testing	Primary care physicians: internal medicine, family medicine, and other (obstetrics-gynaecology and gerontology)	Motivations for ordering a genetic test.	Quantitative	Survey n=170 (67%); Multivariate regression analysis
(Hodgson 2010)	2010	Australia	RC	Prenatal genetic counselling	Genetic counsellor	Current practices in genetic counselling sessions.	Qualitative	Audio-taped sessions (21) n=5; Conversation analysis
(Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007)	2007	USA	RP	Colorectal cancer screening	NA	General behavioural counselling activities of office staff; benefits and rates of screening.	Quantitative	Medical records (795) n=NA; Generalized estimating equations and logit link function
(Imms 2010)	2010	Australia	RP	Cardiovascular risk	General practitioners	Concept of absolute risk and use of tools in general practices.	Qualitative	Survey n=257 (56%); Multivariable linear regression
(Ingrand 2009)	2009	France	RP	Screening of first-degree relative of colorectal cancer patients	General practitioners and specialists (surgeons, gastroenterologists and oncologists)	Opinions of practitioners involved in motivating high-risk individuals to participate in targeted screening on account of their family history; barriers to and facilitators of compliance with the recommendations.	Qualitative	Focus group (2), interview n=28; thematic content analysis
(John 2009)	2009	UK	RC	Cardiovascular disease prediction and risk communication with patient with rheumatoid arthritis	Doctors and nurses	Perceptions of how to develop patient education regarding cardiovascular disease risk for patients.	Qualitative	Focus group (4) n=12; NA
(Kalet 1994)	1994	USA	RC	Risk of future illness	Primary care physicians: internists and family physicians.	Discussion of the risk of future illness.	Mixed	Audio-taped session (160) n=50 (38%);

									Coding and Chi-squared
(Kaplan, Haas et al. 2005)	2005	USA	RP and RC	Breast cancer risk reduction	Primary care physicians (family medicine, internal medicine and obstetrics-gynaecology)	Factors related to the performance of risk reduction practices and barriers to practices.	Quantitative	Survey n=2 002 (50%); Logistic regression models	
(Keating, Stoeckert et al. 2008)	2008	USA	RC	Breast cancer	Medical oncologists, surgeons, geneticists, gynaecologist-obstetricians, primary care physicians, etc.	Implementation of genetic testing; recommendations when positive results.	Quantitative	Survey n=1 086 (58,2%*); Logistic regression analysis	
(Keller 2001)	2001	Switzerland	RP	Breast cancer	General practitioners, internists and obstetricians-gynaecologists	Personal screening behaviour of female physicians, attitude, prescription rate; their influence on screening.	Quantitative	Survey n=529 females (58%) and 1001 males (46%); Multivariate logistic regression model	
(Kirby and Machen 2009)	2009	UK	RP and RC	Cardiovascular risk assessment	General practitioners and nurses in general practice	Use, value and acceptability of the fact-file, risk calculation charts and calculator; impact on patients.	Mixed	Focus group (4) n=17, Survey n=1015 (81,3%); thematic analysis, (mostly descriptive)	
(Klabunde, Lanier et al. 2009)	2009	USA	RP	Colorectal cancer screening	Primary care physicians (family, general and internal medicine, and obstetric-gynaecology)	Screening recommendations and practices.	Quantitative	Survey n=2 576 (75%*); Descriptive statistics	
(Klabunde 2003)	2003	USA	RP	Colorectal cancer screening	Primary care physicians (family, general and internal medicine, and obstetric-gynaecology)	How screening is conducted; barriers to screening delivery.	Quantitative	Survey n=2 098 (72%*); Chi-square tests	
(Klassen, Hall et al. 2000)	2000	USA	RP	Cervical cancer screening	Generalists (general, family and internal medicine, general surgery) and specialists (cardiology, endocrinology, gastroenterology, etc.)	The extent to which women inpatient are evaluated for screening, and offered the test.	Quantitative	Documentation, registry, Survey n=866 (38%); Bivariate analyses (chi-square)	
(Koopmans, Hiraki et al. 2006)	2006	USA	RP	Testing and screening for cystic fibrosis and G6PD	Paediatricians and genetic counsellors	Attitudes and personal interest in testing one's own children and existing state policies.	Quantitative	Survey (2) A n=600 (NA) B n=1 381 (19%); Chi-square	
(Laberge 2009)	2009	ND	RP	Use of factor V leiden testing	Family practitioners, internists, obstetricians, hemato-oncologists, neurologists, pulmonologists, midwives, physician assistants.	Circumstances of and use of the genetic test, and whether the physicians use test results to modify patient management.	Quantitative	Medical chart registry (273); coding and descriptive statistics	

(Lane and Messina 1999)	1999	USA	RP and RC	Breast Cancer Screening	Primary care physicians and internists	Barriers to screening.	Quantitative	Survey n=NA (72% (1988), 69% (1990), 66%(1995); Mantel-Haenszel, chi-square test
(Lasser 2008)	2008	USA	RP	Colorectal cancer	Primary care physicians	Barriers to and facilitators of screening in an ethnically diverse population of patients; patients' and physicians' views regarding the reasons why patients did not receive screening.	Qualitative	Semi-structured interviews n=13; Constant comparative method
(Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004)	2004	Mexico	RC	Chronic diseases	Clinical and surgical practitioners (various, including: oncology, internal medicine, gynaecology, haematology, cardiology, gastroenterology)	Links of patterns of communication with social factors.	Quantitative	Survey n=379 (NA); Ordinal logistic regression models
(Levy, Youatt et al. 2007)	2007	USA	RP	Genetic testing and smoking cessation treatment	Physicians' specialties (general medicine, internal medicine, or family practice)	Likelihood of offering a new genetic test to individually tailor smoking cessation treatment.	Quantitative	Survey n=2 000 (62,3%); generalized estimating equations models used a logit link, binomial distribution, and unstructured correlation; regression on dichotomized variable
(Lobb, Butow et al. 2001)	2001	Australia	RC	Breast cancer genetic counselling	Clinical geneticists, genetic counsellors, and others with an expertise in oncology	Perceptions of consultations with women from high-risk families and perceived role.	Qualitative	Survey n=36 (82%); Constant comparative method, frequencies
(Mackoff 2010)	2010	USA	RP	Genetic testing in children	Genetic counsellors	Attitudes and beliefs regarding genetic susceptibility testing.	Quantitative	Survey n=2 400 (9%); Chi-square and content analysis (consensus)
(Marcin 2004)	2004	USA	RP	Paediatric intensive care	Attending physicians and fellows	Relationship between a physician's mortality prediction and the level of confidence.	Quantitative	Information sheet complete following patients admission (NA); Kruskal-Wallis, Mann-Whitney tests and K coefficient

(Masny 2003)	2003	USA	RP and RC	Cancer risk assessment	Nurses	Report and evaluation of a training in cancer risk assessment.	Quantitative	Survey n=164 (61%); Wilcoxon's signed-rank, McNemar's, and Kruskal-Wallis procedures
(McCahon 2009)	2009	England	RP	Assessment of genetic risk of common disorders in routine primary care	General practitioners	Attitudes and perceived ability to deliver genetics services for common disorders.	Quantitative	Survey n=3 208 (36%*); Binary logistic regression
(McCann 2005)	2005	Ireland	RP	Genetic counselling	General practitioners	Understanding of genetic risk and decision to refer.	Quantitative	Survey n=1 079 (50,5%); descriptive statistics and non-parametric tests (chi-square, Mann-Whitney and Kruskal-Wallis, ANOVA)
(McPhee 1986)	1986	USA	RC	Cancer	Physicians and nurse-practitioners in a general internal medicine practice	The extent to which asymptomatic patients receive cancer screening; factors determining decisions to perform screening; knowledge of and attitudes towards cancer screening; reasons to do not perform screening tests in accordance with the American Cancer Society guidelines.	Quantitative	Medical records (520), Interview; n=52; Chi-square and t-tests
(Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009)	2009	10 European countries	RC	Medical communication	General practitioners	Differences in the communicative behaviour of general practitioners and understanding of patients' cultural dimensions.	Quantitative	Video-taped session (20), survey, registry; n=307; Stepwise regression analysis
(Mehnert 2003)	2003	Germany	RP and RC	Hereditary breast and ovarian cancer	Gynaecologists	Knowledge and attitudes about genetic counselling, development and evaluation of a counselling manual.	Quantitative	Survey n=529 (32,5%); NA (mostly descriptive)
(Meyer, Anderson et al. 2010)	2010	USA	RP	Ovarian cancer for patients with a BRCA 1/2 mutation	Health care providers, physicians.	Incidence of referral of new cancer patients who had a substantial (more than 20–25%) risk for having a mutation.	Quantitative	Medical records (3 765); NA; Multivariate logistic regression analyses

(Michie, Bron et al. 1997)	1997	UK	RC	Genetic counselling: directiveness, non-directiveness	Counsellors (medical and nursing background)	Communication within genetic counselling consultations; relationship between three approaches; predictors, correlates, and consequences of these approaches	Mixed	Audio-taped session (11) and short questionnaire (113 patients); t-tests, one-way analysis of variance, Pearson correlation analysis
(Moret, Rochedreux et al. 2008)	2008	France	RC	NA	Physicians and nurses	Perceived roles in delivering information to inpatients.	Quantitative	Survey n=794 (22,1%); Chi-square tests
(Morgan 2004)	2004	USA	RP and RC	Preconception and prenatal screening for cystic fibrosis	Obstetrician-gynaecologists and gynaecologists	Implementation of published guidelines for carrier screening; opinions and practices regarding screening.	Quantitative	Survey n=1 165 (64%); Mann-Whitney U test and Student t-test
(Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010)	2010	Germany	RP	Various, including: cardiovascular diseases, diabetes mellitus, osteoporosis and fracture	General practitioners	Use of and attitude toward the use of risk scores for major chronic diseases; potential barriers to their use.	Mixed	Survey n=68 (42%*), and Focus groups n=24; descriptive statistics and Friedman tests, Thematic coding analysis according to grounded theory
(Nutting 2001)	2001	USA	RP	Breast cancer	Primary care physicians	Importance of physician, patient, and visit characteristics on physician recommendations for screening mammography.	Mixed	Observation and questionnaire n=93 (NA); Logistic regression analysis
(O'Malley 2004)	2004	USA	RP	Colorectal cancer screening	General internists, nurses, medical case manager, and clinic coordinator.	Promoters and barriers to cancer screening for low-income and uninsured patients.	Qualitative	Focus group (5) n=6; Content analysis and thematic frequency
(O'Neill, Luta et al. 2009)	2009	USA	RP	Genetic testing for nicotine addiction and lung cancer.	Adolescent medical providers'	Influences of disease, lifestyle, and other factors on adolescent medical providers' willingness to recommend genetic testing.	Quantitative	Survey n=232 (56%); separate logistic regression models with generalized estimating equations
(Ormond, Gill et al. 2003)	2003	USA	RC	Genetic disability	Resident physicians (obstetrics-gynaecology, physical rehabilitation) medical students genetic counselling students	Attitudes toward genetic counselling, issues of testing and genetic disabilities.	Quantitative	Survey n=85; Principal components analysis, Chi-square and one-way analysis of variance
(Ozanne, Wittenberg et al. 2010)	2010	USA	RC	Breast cancer	Physicians	Decision-making factors in the high-risk setting.	Quantitative	Survey n=4 for 146 patients; Paired t-tests

(Peiris, Joshi et al. 2009)	2009	Australia	RP	Cardiovascular disease	General practitioners	Evaluation of clinical decision support tool use in primary care settings.	Mixed	Survey and in-depth interview n=21 for 137 patients; descriptive statistics and thematic analysis
(Pichert 2003)	2003	Switzer-land	RP and RC	Genetic testing and counselling for hereditary breast cancer	General practitioners, internists, obstetrician-gynaecologists and medical oncologists	Attitudes, knowledge and perceptions of towards genetic testing and counselling.	Quantitative	Survey n=1 391 (45%); logistic regressions
(Poppelaars, Adèr et al. 2004)	2004	Nether-lands	RP	Preconceptional cystic fibrosis carrier screening	Primary care providers: General practitioners and community health workers	Attitudes related to routinely offering preconceptional carrier screening.	Quantitative	Survey n=200 GPs (52%), 134 CHW (84%); Multiple regression logistic model
(Purvis Cooper 2004)	2004	USA	RC	Prostate cancer (PSA)	Physicians	Screening practices and their understanding of the screening controversy.	Qualitative	Focus group (14) n=75; Coding and interrater agreement
(Qureshi, Armstrong et al. 2006)	2006	England	RC	Antenatal genetic screening	General practitioners	Attitudes related to prenatal genetic services.	Quantitative	Survey n=644 (62%); Mann-Whitney U and Chi-square tests
(Rowley and Loader 1996)	1996	USA	RP and RC	Breast cancer	Physicians	Attitudes toward DNA testing for a genetic susceptibility.	Quantitative	Survey n=NA (NA); Percentages
(Saleh, Barlow-Stewart et al. 2009)	2008	USA	RC	NA	Clinical genetics practitioner	Impact that cultural and linguistic diversity has in the clinical genetics.	Qualitative	Focus groups (7) n=35; Thematic analysis and consensus
(Shields, Burke et al. 2008)	2008	USA	RP	Inherited risk of breast, ovarian and colon cancer, for Huntington disease, sickle cell, and reproductive risk.	Primary specialty of internal medicine, family practice, or general practice.	Experience of ordering or referring patients for genetic tests, utilization of available genetic tests for minority patients.	Quantitative	Survey n=2000 (62,3%); Multivariate regression analysis
(Sifri 2003)	2003	USA	RP	Cancer susceptibility testing	Primary care physicians	Factors associated with cancer susceptibility testing use.	Quantitative	Survey n=726 (91%)*; logistic regression analyses and generalized estimating equation
(Smith 2000)	1999	ND	RC	Chromosomal single gene, recessive, or multifactorial conditions.	Genetic counsellors	Current practices of clinician's communication to patients in routine consultations in a hospital-based genetic centre.	Qualitative	Audio-taped session (14) n=11; Interpretative analysis derived from Interpretative

									Phenomenological Analysis
(Stockler 1993)	1993	Australia	RC	Cancer	General practitioners, specialist surgeons (such as gynaecologists), specialist physicians, and radiotherapists.	Doctors' views about the use of tapes and letters.	Quantitative	Survey n=194 (82%); Descriptive analysis and Wilcoxon rank-sum test	
(Suchard 1999)	1999	UK	RP	Common diseases such as Alzheimer's disease, breast cancer, and cardiovascular	General practitioners	Attitudes towards their involvement and perceived ability to take family histories and give appropriate advice.	Quantitative	Survey n=359 (NA); percentages	
(Taplin 1994)	1994	USA	RP	Breast cancer screening	Family practitioners, general practitioners, general surgeons, internists, obstetricians-gynaecologists, and oncologist	Differences among physicians and specialties that might influence the ordering of mammography.	Quantitative	Survey n=474 (73%*); Logistic regression analysis	
(Tessaro and Highriter 1995)	1995	USA	RP	Human immunodeficiency virus (HIV) education and risk assessment practices	Nursing staff, nursing directors or supervisors, nurse practitioners, physician assistants, or nurse midwives.	HIV-related practice experiences and factors associated with their educating and assessing clients.	Quantitative	Survey n = 535 (58%); Logistic regression analysis	
(Thomassen 1993)	1993	Netherlands	RP and RC	DNA testing for Huntington disease	General practitioners	Knowledge, attitudes, personal role in pre- and post-DNA testing for huntington disease	Quantitative	Survey n=1 020 (62%); proportions and chi-squared	
(Torley, Zwar et al. 2005)	2005	Australia	RP	Cardiovascular risk assessment	General practitioners	NA	Qualitative	Semi-structured interviews and focus groups n=36; thematic analysis	
(Tyler Jr. and Snyder 2006)	2006	ND	RP	Cancer risk assessment	Family physicians	Cancer risk assessment in a primary care setting.	Quantitative	Retrospective audit of charts n=734; descriptive statistics and chi-squared	
(Van Riel 2010)	2010	Netherlands	RP	Breast cancer & autosomal dominant gene susceptibility BRCA1/2	Medical specialists: surgeons, oncologists, radiation oncologists, and radiologists	Knowledge and attitudes toward genetic counselling.	Quantitative	Survey n=92 (51%*); One-way ANOVA or Kruskal-Wallis tests	
(Van Steenkiste, Van Der Weijden et al. 2004)	2004	Netherlands	RP	Cardiovascular risk management	General practitioners	Barriers to cholesterol guideline with its incorporated risk tables.	Qualitative	Audio-taped consultation and semi-structured interview; n=20 (75%); Constant comparative approach	

(Verger, Aulagnier et al. 2005)	2005	France	RP	Breast cancer screening	General practitioners	Barriers potentially associated with screening for women with disabilities.	Quantitative	Survey n=1 200 (55.8%); Simple logistic regression analyses
(Verhoeven 2003)	2003	Belgium	RC	Sexual counselling	General practitioners	Barriers in discussing sexually transmitted infection issues patients.	Quantitative	Survey n=200 (68%); Logistic regression analysis
(Vig 2009)	2009	USA	RP	Cancer	Primary care physicians: Family medicine, internal medicine, and obstetrics-gynaecology	Cancer genetic risk assessment and referral practices description.	Quantitative	Survey n=24 066 (860 respondents); Multiple logistic regression and Latent class analysis techniques
(Visschers, Meertens et al. 2009)	2009	ND	RC	Probability information in risk communication	NA	Recommendations for presentation of probability information in risk communication.	Conceptual paper	NA
(Wan 2008)	2008	Australia	RP and RC	Cardiovascular disease	General practitioners	Model for Cardiovascular disease (CDVAR), opinions of patients, General practitioners and key informants about CDVAR assessment	Qualitative	Focus group (3) and semi-structured interviews guide; NA; Thematic analysis
(Ward, Parameswaran et al. 2010)	2010	ND	RP	Colorectal cancer screening	Second and third-year internal medicine residents	Awareness of screening, and facilitators and barriers to screening among their African American patients.	Qualitative	Semi-structured interviews n=30; descriptive statistics and Coding consensus
(Wassenberg 2004)	2004	Netherlands	RP	Hypertension management and cardiovascular risk assessment	General practitioners	Judgement about management of hypertension, use of guidelines, opinions towards assistance, attitudes related to the use of hypertension screening facility.	Quantitative	Surveys 1 n =120, 2 n= 20 (100%); NA
(Watson, Shickle et al. 1999)	1999	England	RP	Clinical genetics	General practitioners	Opinions on genetics, role in this area and the training needed.	Qualitative	Focus groups (4) n=26; Semi-structured interviews n=15; Thematic analysis
(Weiss 2008)	2008	USA	RP	Acute Pulmonary Embolism	Emergency medicine specialists, pulmonologists, and general internists	Method use to evaluate the pre-test likelihood of acute event; awareness of guidelines; effect of pre-test practices on diagnostic testing choices.	Quantitative	Survey n=806 (29,8%); Chi-square tests

(Welkenhuysen and Evers-Kiebooms 2002)	2002	Belgium	RP	Attitudes of GPs about predictive testing for late-onset diseases	General practitioners	Attitudes and spontaneous views related to integrated genetic education.	Quantitative	Survey n=356 (60%); Chi-square, T test, correlation, Wilcoxon signed ranks test
(White, Bonham et al. 2008)	2008	USA	RP	Referral for BRCA1/2 genetic testing or genetic counselling	Family physicians	Patient characteristics' influences on referral decisions and non-respect of guidelines.	Quantitative	Survey n= 284 (10%); Multivariable polytomous logistic regression models
(Whitford 2003)	2003	England	RP	Screening for Type 2 diabetes	General practitioners and nurses	Views towards the benefits and barriers of screening.	Qualitative	Semi-structured interviews n=19; Ground theory approach
(Wideroff 2003)	2003	USA	RP	Genetic susceptibility testing for inherited germline mutations associated with increased cancer risk	Family and general practitioners, Obstetrics-gynaecologists, Internists, Gastroenterologist, General surgeons, Oncologists, Urologists.	Use of cancer susceptibility testing and physician characteristics associated with it.	Quantitative	Survey n=2 079 (71%*); Backward logistic regression techniques
(Williams 2004)	2004	USA	RP	Type 2 diabetes	General practitioners and practice nurses	Knowledge about the detection of people at risk, guidance, resources, support they need to assess risk.	Qualitative	Focus groups (3) n=43; Content analysis
(Wolf 2007)	2007	USA	RP	Colorectal cancer screening	Primary-care physicians	Standard-of-care for discussing cancer screening.	Mixed	Survey n=466 (55,5%) and observation (video-taped sessions) n=18; Descriptive statistics, coding with interrater reliability
(Wood 2003)	2003	United Kingdom	RP	Decision making surrounding cancer risk estimation	Clinical geneticists and genetic nurse specialists	Decision making in risk assessment.	Qualitative	Observation and audio-taped meetings (25); NA
(Zilliacus, Meiser et al. 2009)	2009	Australia	RC	Cancer genetics	Genetic clinicians and genetic counsellors	Perceived roles and inter-professional relationships in a triadic telehealth consultation.	Qualitative	Semi-structured interviews n=15; Iterative thematic analysis using the framework of Miles and Huberman

RP : risk prediction; RC : risk communication; NA: not available

Annexe EC 5. Éléments de définitions des variables dépendantes

Authors	RP or RC	Key conceptual and operational elements of outcomes variables	Country	Health topic
(Carney, Kettler et al. 2009)	RC	Discussion with patients about screening and diagnostic mammogram results - 1. When screening exam were normal; 2. When screening exam were abnormal	USA	Breast cancer
(Carroll 2008)	RP	Use of genetic services and referral for genetic counselling - Have referred for genetic counselling	Canada	Breast cancer
(Claybrook 2010)	RP	Use and referrals patterns for genetic services	USA	Colorectal cancer
(Costanza, Stoddard et al. 1992)	RP	Annual mammography screening behaviours	USA	Breast cancer
(Czaja 1994)	RP	Performance and appropriateness of screening interval - Frequency of screening recommendation	USA	Breast, cervix, colon, and rectum, and lung cancers
(Dulai 2004)	RP	Recommendation for 2 types of screening tests	USA	Colorectal cancer
(Faden 1994)	RC	Offering risk communication 1. Hypothetical error-free test; 2. Individual basis test; 3. Routine basis test	USA	Cystic fibrosis
(Foo, Young et al. 2009)	RP	Identification and referrals of at-risk patients by family history-taking - Frequency of family history taking and referrals to high-risk assessment clinic	Australia	Colorectal cancer
(Freedman, Wideroff et al. 2003)	RP & RC	Feeling qualified to provide genetic counselling and testing and to recommend genetic testing Attitudes toward insurance and confidentiality issues, and clinical utility of genetic tests	USA	Cancer
(Geller, Bernhardt et al. 1998)	RP	Pre-test discussion -Importance of patients' understanding of various aspects of testing (meaning of tests results, psychosocial, practical and financial issues) Pre-test decision making - Kind of role provider should play after a pros and cons discussion and providers directiveness Post-test decision - Likelihood to recommend various clinical management strategies	USA	Breast cancer
(Geller, Tambor et al. 1993)	RC	Willingness to provide genetic counselling - Discuss about: 1. Possible genetic test results; 2. Issues related to genetic testing (psychosocial, technical and financial)	USA	Cystic fibrosis
(Gorin 2007)	RP	Recommendation and conduct of screening tests - For various screening test and different groups of age	USA	Colorectal cancer
(Gramling 2009)	RP	Identification of individuals whose family history warrants further genetic evaluation and counselling - Agreement with the importance (endorsement) of screening for inherited risk of cancer	USA	Cancer
(Guerra 2009)	RP & RC	Discussion of cancer risk factors, use a software to calculate cancer risk and ordering or referrals for testing - Attitudes and beliefs about cancer risk assessment	USA	Breast cancer
(Haas 2004)	RP & RC	Ordering a screening test, discussion about lifestyle, pros and cons of being genetically evaluated, tamoxifen and surgery and referrals to specialist - Personal practices patterns evaluated from 6 scenarios	USA	Breast cancer

(Hannon, Martin et al. 2008)	RP	Recommendation of screening tests, performance practices and follow-up of screening	USA	Colorectal cancer
(Hindorff 2009)	RP	Likelihood of and ordering tests	USA	Factor V Leiden
(Hudson, Ohman-Strickland et al. 2007)	RP	Screening behaviour in a teamwork context 1. Use of nurses or health educators to provide counselling; 2. Use of health risk assessment protocol or questionnaire for identification of patient who may benefit counselling; 3. Use of reminder system for screening	USA	Colorectal cancer
(Imms 2010)	RP	Use of a risk prediction tool (risk calculator)	Australia	Cardiovascular disease
(Kaplan, Haas et al. 2005)	RP & RC	Referrals for genetic evaluation Initiation of risk-reduction counselling	USA	Breast cancer
(Keating, Stoeckert et al. 2008)	RC	Discussion of : 1. Benefits and limitations of close surveillance, 2. Benefits and limitations of prophylactic mastectomy, 3. Benefits and limitations of prophylactic oophorectomy, 4. Possibility of a psychological reaction, 5. Sharing test result with family members, 6. Confidentiality and privacy issues - Frequency of discussion the 6 themes when counselling patients before testing	USA	Breast cancer
(Keller 2001)	RP	Likelihood of prescribing screening: rates and attitudes	Switzerland	Breast cancer
(Lazcano-Ponce, Angeles-Llerenas et al. 2004)	RC	Communication patterns with patients: provision of information about diagnosis, prognosis, and treatment - Hiding the majority of the information; hiding part of the information, or providing explicit information	Mexico	Chronic diseases
(Levy, Youatt et al. 2007)	RP	Willingness to offer a new genetic test - Likelihood to offer the test following 4 scenarios	USA	Smoking
(McCahon 2009)	RP	Knowledge and attitudes toward provision of genetic services: collection of detailed family history data - Score of knowledge from six statements and score of attitudes from eight statements	England	Common disorders
(Meeuwesen, van den Brink-Muinen et al. 2009)	RC	Four risk communication styles: 1. Fixed communication roles: High predictable roles in the medical encounter, shorter consultation length, and less question-asking and information conveyance, doctors' facilitating the communication and patients' rapport-building; 2. Biomedical information exchange: Instrumental behaviour, expressed by physicians' question-asking and biomedical talk and by patients' question asking and information conveyance; 3. Rapport-building: High on eye contact and doctors' rapport-building, and lower on social talk and providing orientation; 4. Psychosocial information exchange: Exchange of psychosocial information, together with doctors' risk-taking and their belief in psychosocial influences on the patient's disease	10 European countries	Medical communication
(Meyer, Anderson et al. 2010)	RP	Discussion recommending genetic counselling or evidence of a requisition or visit with the genetic counsellor	USA	Ovarian cancer
(Nutting 2001)	RP	Recommendation of screening	USA	Breast cancer
(O'Neill, Luta et al. 2009)	RP	Willingness to recommend genetic test under six circumstances differentiated by disease patient lifestyle, and other contextual factors	USA	Nicotine addiction and lung cancer
(Pichert 2003)	RP & RC	Role in the genetic counselling and testing process and in the management of families at risk: family history taking, identification of families where genetic testing is indicated, discussion of management option, get informed consent before testing	Switzerland	Breast cancer
(Poppelaars, Adèr et al. 2004)	RP	Attitudes toward routinely offering screening test	Netherlands	Cystic fibrosis
(Shields, Burke et al. 2008)	RP	Experience of ordering genetic tests for various diseases and of referrals for genetic test to a genetic counsellor or a specialist, genetic center or clinical trial	USA	Breast, ovarian and colon

				cancers, and others
(Sifri 2003)	RP	Use of susceptibility testing: referrals for susceptibility testing or pre-test counselling to a specialist or ordering susceptibility testing	USA	Cancer
(Taplin 1994)	RP	Ordering regular screening	USA	Breast cancer
(Tessaro and Highriter 1995)	RP	Risk assessment: evaluated the need for screening	USA	Human immunodeficiency virus (HIV)
(Verger, Aulagnier et al. 2005)	RP	Frequency of screening practices	France	Breast cancer
(Verhoeven 2003)	RC	Discussion on issues of disease - Asking about history, informing on safety and disease	Belgium	Sexual transmitted infection
(Vig 2009)	RP	Referrals practices - Currently refer to genetic counsellor or center providing genetic services	USA	Cancer
(White, Bonham et al. 2008)	RP	Referrals decision - Likelihood to refer for genetic testing and counselling	USA	Breast cancer
(Wideroff 2003)	RP	Use of susceptibility testing: ordering or referrals for testing or testing assessment	USA	Cancer

RP : risk prediction; RC : risk communication

Annexe EC 6. Résultat du *vote-counting* des caractéristiques liées aux patientes

Dimensions	Concepts	Dependant variables		RC			RPa			RPO			RPr			
		Predictors (nb)		+	-	ns	+	-	ns	+	-	ns	+	-	ns	
CLINICAL FACTS	Socio-demographic characteristics	Age (7)				Older age (1)		1		Patient age (1)	2	Year initial visit (1)		Age at initial visit (1)		
		Gender (5)				Gender (1)	Sex of the patient (1)			Patient gender (2)		1				
		Culture, religion, race and ethnicity (18)					Aboriginality (1)		2		Minority patient (3)	3	Religion (1)		Ethnicity (1) Minority patient (2)	5
		Language (13)	Language barrier (1)						1				6			5
		Marital status (1)							1							
	Request (6)	Patient ask for information (1)								Patient request or inquiry (2)		2			1	
	Compliance (8)	Adherence to treatment (3)								Compliance to recommendations or screening (3)	Lack of compliance to screening (2)					
	Familial and personal history (14)	Family history (1)				Personal history (1) Family history (1)				Family history (2) Substance abuse history (2)		4	Family history (2) Personal history (1)			
	Insurance status (27)				1			1				14		Beneficiaries of public health insurances programs (2)	9	

	Actual health condition and risk factors (31)	Seriousness of illness (1) Lifetime risk of developing disease (1)	1	Various clinical indicator of CDV (7)	7	Pre-existing chronic illness (2) Presence of risk factors (2)	Pre-existing chronic illness (1) Lifetime risk of developing disease (1)	5	Seriousness of illness (1) Recurrence of the disease (1)	Lifetime risk of developing disease (1)	1
CLINICAL PERCEPTIONS	Attitude of resistance (2)							1			1
	Health literacy-numeracy (7)		4			Judgement of patients' knowledge (high) (1)	Patients' lack of knowledge of risk and benefits (1)	1			
	Psychological impacts (4)	Perception of counselees' concerns (1)			1			1			1

RC : risk communication; RPa : risk prediction-assessment; RPo: risk prediction-ordering; RP-referrals; + : positive association; - : negative association; ns : non significant association

Annexe EC 7. Résultats du *vote-counting* des variables liées à l'environnement

Dimensions	Concepts	Dependent variables		RC			RPa			RPo			RPr		
		Predictors (nb)	+	-	ns	+	-	ns	+	-	ns	+	-	ns	
CLINICAL CONSULTATION LEVEL		Time factors (10)	Length of session (1)		2	Length of session (1)				Time pressures; Too much time; Lack of time (5)		Time (1)			
		Type of consultation (2)			1			Annual exam (1)							
		Settings and Frame (4)								Office not adapted to patients (2)	2				
PROFESSIONAL PRACTICE LEVEL	Practice characteristics	Practice settings/Affiliation (11)	Academic or health maintenance organization affiliation, Tertiary hospital, belonging to a national institute of health (3)		1			Affiliation (vs no affiliation), Affiliated to an integrated health care system (2)		Independent physician affiliation (2)	1			2	
		Type/Size of the practice (20)		Solo practice (1)				1	Group practice (1) Single speciality (1)	Solo practice (1)	10		One or 2 providers in practice (3)	2	
		HPs workload (8)				1			1			6			
		Office priorities (2)								High priority to screening in the office (2)					

Qualities of resources

Geographic accessibility (3)			Not sure that genetic services in the area are present (1)	1	Limited access to genetic counselor (> than 10 miles) (1)
Technical accessibility (1)				1	
Material availability (4)			Reminder systems (1)	2	Using mechanism ensuring referred test is completed (1)
Staff availability (7)	Staff member for counseling (1)		Presence of non-physician staff counseling (1)	Absence of performing provider, Lack of specialist services or assistance (4)	1
Clinical appropriateness of tests and tools (8)			Provision of additional evidence of test effectiveness Good perceived sensitivity (3)	Too many false-positive, Positive results too rare (2)	3
Clinical usefulness of tests and tools (2)					2
Managerial appropriateness of tests and tools (1)					Genetic counseling services not well integrated into practice (1)

SYSTEMIC LEVEL	Health care system characteristics	Insurance coverage system (10)		2		Increased reimbursement (2)	Inadequate reimbursement or coverage, Requests denied by insurance provider (3)	2	1
		Standards of care & guidelines (7)				Provision of clear guidelines, current guidelines (3)		4	
		Programs & policies (4)				Provide legal protections (1)		3	
	Societal considerations (24)	Smaller power distance; Uncertainty avoidance; National wealth (3)	Masculinity index; Uncertainty avoidance (2)	19					

RC : risk communication; RPa : risk prediction-assessment; RPo: risk prediction-ordering; RP-referrals; + : positive association; - : negative association; ns : non significant association

Annexe EC 8. Concepts, MeSH et définitions associés utilisés pour la recherche dans PubMed (mise à jour)

Concepts	MeSH associés	Définitions dans NCBI* – MeSH Database
Risk prediction	Risk assessment	“The qualitative or quantitative estimation of the likelihood of adverse effects that may result from exposure to specified health hazards or from the absence of beneficial influences.”
Risk communication	Communication	“The exchange or transmission of ideas, attitudes, or beliefs between individuals or groups.”
Health professionals	Health personal Physicians	“Men and women working in the provision of health services, whether as individual practitioners or employees of health institutions and programs, whether or not professionally trained, and whether or not subject to public regulation.” “Individuals licensed to practice medicine.”
Attitudes of health personnel	Health Knowledge, Attitudes, Practices	“Knowledge, attitudes, and associated behaviors which pertain to health-related topics such as PATHOLOGIC PROCESSES or diseases, their prevention, and treatment. This term refers to non-health workers and health workers (HEALTH PERSONNEL).”
Genetic*	Genetic testing (2010) Genetic counselling	“Detection of a MUTATION; GENOTYPE; KARYOTYPE; or specific ALLELES associated with genetic traits, heritable diseases, or predisposition to a disease, or that may lead to the disease in descendants. It includes prenatal genetic testing.” “An educational process that provides information and advice to individuals or families about a genetic condition that may affect them. The purpose is to help individuals make informed decisions about marriage, reproduction, and other health management issues based on information about the genetic disease, the available diagnostic tests, and management programs. Psychosocial support is usually offered”
Breast cancer	Breast neoplasms Familial breast cancer (2012)	“Tumors or cancer of the human BREAST.” <ul style="list-style-type: none"> - <u>Breast Carcinoma In Situ</u> - <u>Breast Neoplasms, Male</u> - <u>Carcinoma, Ductal, Breast</u> - <u>Carcinoma, Lobular</u> - <u>Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome</u> - <u>Inflammatory Breast Neoplasms</u> - <u>Triple Negative Breast Neoplasms</u> - <u>Unilateral Breast Neoplasms</u> “Susceptibility for developing breast carcinoma in patients whose relatives have a history of breast carcinoma is associated with germline mutations in several genes. These include: BRCA1, BRCA2, BRCA3, BWSCR1A, RB1CC1, RAD51, CHEK2, and BARD1 genes.”

Annexe EC 9. Chaînes de mots-clés utilisées pour l'identification des articles (mise à jour)

#	Chaîne de mots-clés/combinaison MeSH* (Research field)	Nombre d'articles
1	Health knowledge, Attitudes, Practices (All) AND Genetic testing OR Genetic counselling (All) AND "Breast Cancer" (Ti/Ab)	35
2	Risk assessment OR Communication AND Health personal OR physician (All) AND Genetic testing OR Genetic counselling (All) AND "Breast cancer" (Ti/Ab)	60
3	Breast neoplasms OR Familial breast cancer (All) AND Genetic testing (All)	307
4	Breast neoplasms OR Familial breast cancer (All) AND Genetic counselling (All)	114
5	"Risk prediction" OR "Risk communication" (All) AND Breast neoplasms OR Familial breast cancer (All)	65
Total		581

Annexe EC 10. Caractéristiques des 32 études retenues suivant la mise à jour de la littérature sur le cancer du sein (2011-2016)

1st Author, years	Country (city/center)	RP or RC (phases)*	Health care professionals	Article purposes	Type of article	Data collection, sample size and most sophisticated analysis methods
(Albada, Vernooij et al. 2014)	Netherlands (Utrecht)	RP & RC (All)	Geneticists and GCs	To explore lifestyle discussion in BC genetic counselling.	Quantitative	Videotaped sessions with Roter Interaction Analysis System and Interrater agreement n (physicians)= 14 ; n (patients) = 197 Multilevel logistic regression
(Amara, Blouin-Bougie et al. 2016)**	Canada (National)	RP & RC (All)	PCPs, Specialists and GCs	To analyze the genetic counseling process and to compare generalists, medical specialists, and genetic counselors' practices.	Quantitative	Online cross-sectional survey n = 176 Chi-square and ANOVAs
(Beitsch and Whitworth 2014)	USA (National)	RP (Investigation-Order)	Members of the American Society of Breast Surgeons (ASBrS)	To assess the practice of breast surgeons in genetic testing ordering.	Quantitative	Online cross-sectional survey n = 907 (34.84 %) Descriptive analysis (frequencies)
(Bell, McDermott et al. 2015)	USA (California and Pennsylvania)	RP (Evaluation)	PCPs	To determine effectiveness of curriculum at eliciting: assessment of the patient's BC risk; discussion of genetic testing and counseling; and exploration of ethical, legal, and social issues (ELSI) surrounding genetic testing.	Quantitative	Educational intervention (pre/post-test design with an announced standardized patient) n (Intervention)= 60 ; n (Control) = 61 Fishers' exact test
(Bennett, Chitty et al. 2016)	United Kingdom	RP (Investigation)	Oncologists, clinical cancer geneticists, GCs and clinical lab scientists	To explore the views of health professionals regarding the use of NIPD for BRCA1/2 mutations.	Qualitative	Semi-structured interviews n = 8 Thematic analysis
(Brennan, Claber et al. 2013)	United Kingdom (Teesside Genetics Unit)	RP & RC (Evaluation, Investigation-refer, Information)	PCPs, SCPs nurses, GCs and geneticists	To examine the effect of risk assessment on patient management (referral for clinical screening and selection of families for tertiary genetics assessment).	Quantitative	Retrospective review of clinics pathways n (referrals) = 4889 Descriptive analysis
(Bylund, Fisher et al. 2012)	USA (Memorial Sloan-Kettering Cancer Center, NY)	RP & RC (Evaluation and Information)	Genetic health providers	To investigate sources of uncertainty about daughters that are present during conversations between women considering BRCA testing and their genetic health care practitioners.	Qualitative	Video-taped consultations n (physicians) = 8 ; n (patients) = 16 Grounded theory approach and the constant comparative method ; Communication and Uncertainty Management theory (interpretive)
(Carroll, Wilson et al. 2011)	Canada (ON: Toronto, Ottawa, Timmins, Thunder Bay)	RP (Evaluation, Investigation-refer)	Family physicians	The goal of the GenetiKit project was to develop a multi-faceted knowledge translation intervention to address these issues and determine if it improved referral decisions,	Quantitative	Educational intervention (Randomized controlled trial with 10 scenarios; pre/post-test postal survey)

				confidence in core genetics competencies and knowledge relevant to primary care genetics.		n (Intervention)= 47 ; n (Control) = 33 Analysis of covariance; General estimating equation method
(Cohn, Blazey et al. 2015)	USA (30 states)	RP (Investigation-refer)	PCPs and multi-specialties	To evaluate the association between genetics referrals, training in medical school, residency, or continuing medical education and physician knowledge.	Quantitative	Online cross-sectional survey n = 140 (9%) Chi-square, T-tests and OR (logistic regression)
(Cragun, Besharat et al. 2013)	USA (Florida)	RC (Information & Decision)	Physicians and nurses registered in Myriade (non-genetics professionals)	To assess the following: interest in formal and informal resources, preferred learning formats, and potential facilitators or barriers to participation.	Quantitative	Cross-sectional survey n = 386 (80%) Chi-square, T-tests
(Cuevas-Cuerda and Salas-Trejo 2014)	Spain (Valencia)	RP & RC (All)	Doctors of four Cancer Genetic Counselling Units (CGCU)	To evaluate the implementation of the program for hereditary cancer, in using several process indicators and comparing our results with similar programs.	Quantitative	Retrospective review of patients pathways n = 9,942 Chi-Square
(Eichmeyer, Burnham et al. 2014)	USA 4 of the 5 sites f Mountain States Tumor Institute (MSTI - Idaho)	RP & RC (All – focus on evaluation)	Specialists and GCs	To measure changes in patient identification, assess the time commitment for the genetic counselor and the practical elements of incorporating the chart review task into a demanding schedule.	Quantitative	Medical chart review of patients n = 18 + collaborators Fisher's exact test
(Ellington, Kelly et al. 2011)	USA & Canada	RC (Information)	GCs	To assess the utility and meaningfulness of the combined application of two different approaches for analyzing and describing verbal health communication. To use these tools to examine a sample of genetic counselors conducting sessions for evidence of communication behaviors. To assess whether genetic counselor facilitative communication predicted simulated client responses consistent with the cognitive and emotional processing tenets of the SCPM.	Quantitative	Videotaped simulated counseling sessions with Roter Interaction Analysis System & Linguistic Inquiry and Word Count Analysis n = 177 Regressions using linear mixed effect models
(Kadaoui, Guay et al. 2012)	Canada (Québec)	RP & RC (Investigation & Decision)	GPs	To describe physician practices with regard to opportunistic screening for breast cancer. To identify the determinants associated with the practice of prescribing screening mammography.	Quantitative	Postal survey n = 460 (36%) Logistic regression models Multiple linear regression models

(Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014)	USA (San Francisco Bay, California)	RP & RC (All)	2 general medicine practices (PCPs)	To test a breast cancer risk assessment and education intervention.	Quantitative	Educational intervention (Randomized controlled trial; pre/post-test with postal surveys and chart review) n (Intervention) = 580; n (Control) = 655 Generalized estimating equations (GEE) regression
(Kenen, Ardern-Jones et al. 2011)	United Kingdom (Major cancer center)	RC (Information)	Geneticists, Oncologists Cancer genetic nurse counsellors, Surgeons	To understand how health care professionals informing women of their inconclusive BRCA1/2 genetic test result deal with the uncertainty intrinsic to this task and to develop a framework to aid in understanding uncertainties in BRCA1/2 genetic testing and clinical practice.	Qualitative	Interviews n = 12 Iterative inductive approach
(Komatsu and Yagasaki 2014)	Japan (Breast centers of two institutions)	RP & RC (Evaluation & Decision)	Multidisciplinary breast team members	To explore the recognition, implementation, and challenges of HBOC risk assessment and management from the perspective of breast-care providers and to explore the readiness for personalized cancer risk management at the level of clinical practice.	Qualitative	Focus group and interviews n = 17 Grounded theory using symbolic interactionism as a theoretical basis
(Kyne, Maxwell et al. 2011)	Australia (Familial Cancer Program of Genetic Services of Western Australia)	RP (Evaluation & Investigation – refer)	GPs and specialists	To examine consecutive referrals for breast, ovarian and colorectal cancers to determine compliance with the relevant professional guidelines.	Quantitative	Retrospective audit of referrals letters and patients files n = 241 referrals Fischer's exact test
(Lundy, Forman et al. 2014)	USA	RP (Evaluation & Investigation)	GCs	To assess how genetic counselors utilize pedigrees to make recommendations for genetic testing. To determine if these recommendations are consistent with the NCCN guideline. To assess how often and under what circumstances a genetic counselor might pursue multiplex panel testing.	Quantitative	Cross-sectional survey with scenarios n = 69 (NSGC) T-tests
(Marzuillo, De Vito et al. 2013)	Italy (Rome and Florence)	RP (Investigation)	Board registered physicians	To assessed the knowledge, attitudes, and professional behavior of physicians toward the use of predictive genetic testing and to explore the determinants.	Quantitative	Cross-sectional online survey n = 1079 (69.9%) Logistics regression models (OR)

(Murray, Cerrato et al. 2011)	USA (Medical Genetics Clinic of the University of Washington Medical Center)	RP & RC (All)	Geneticists and GCs	To describe our experience with cancer risk-reducing surgical decisions in patients who have received a BRCA VUS result.	Quantitative	Records review n = 13 Descriptive (frequencies)
(Ozanne, Howe et al. 2014)	USA (San Antonio, Texas)	RP & RC (All)	GCs, PCPs, surgeons, oncologists, and nurse practitioners	To describe the process used to develop BreastHealthDecisions.org, the results of the usability testing, and how stakeholder input was incorporated into the generalizable web-based tool.	Qualitative	Semi-structured interviews n = 23 NA
(Panic, Leoncini et al. 2014)	Italy (Gemelli Teaching Hospital-Università Cattolica del Sacro Cuore, Rome)	RP (Investigation)	Doctors attending postgraduate medical schools (residents)	To assess knowledge, attitudes, and educational needs of Italian residents related to the use of genetic tests for breast and colorectal cancer, particularly the BRCA1/2 and APC tests.	Quantitative	Self-administered anonymous questionnaire n = 364 (48.3%) Backward conditional logistic regression
(Plon, Cooper et al. 2011)	USA (Texas)	RP & RC (All)	Family medicine, Internal medicine Obstetrics/gynecology General surgery and Hematology/oncology	To study the impact of different types of test results on clinical decision making.	Quantitative	Case-based survey n = 225 (23%) Chi-square, Kruskal-Wallis rank sum test and McNemar's test
(Pujol, Lyonnet et al. 2013)	France (French national cancer institute)	RP (Investigation-refer)	NA	To analyze the characteristics and trends of genetic referral and testing for cancer predisposition syndromes in France from 2003 to 2011.	Quantitative	National database review n (consultations) = 240 134 (32 494 patients, 113 sites in 76 cities) Pearson correlation, ANOVA, Cochran-Armitage trend tests, Linear regression analysis
(Rupert, Squiers et al. 2013)	USA (Primary care clinics – 2 Dallas, 1 Fairfax)	RP & RC (All)	PCPs Nurses practitioners Residents	To what extent did patients and providers use the tool to collect cancer family history? Did the tool improve patient and provider knowledge of HBOC and the genetic testing process? Did patients understand the personal risk assessments produced by the tool and, if so, how did the assessments influence perceived risk of HBOC? How did the tool influence patient and provider discussions and referrals related to HBOC and other health issues?	Quantitative	Surveys and exam checklist n (physicians) = 9 ; n (patients) = 48 Descriptive (frequencies)

(Trivers, Baldwin et al. 2011)	USA	RP (Evaluation & Investigation)	Family medicine, General internal medicine, and obstetrics/gynecology	To examine adherence to genetic counseling and testing referral recommendations among women at average and high risk for ovarian and breast cancer and 2) identifies physician and patient predictors of adherence.	Quantitative	Vignettes-based survey n = 1574 (weighted sample = 93,771) Stepwise multivariable models using logistic regression
(Vadaparampil, Scherr et al. 2015)	USA (Florida)	RP (Evaluation)	Health professionals providing BRCA testing services	To examine the extent to which NGPs deliver pretest GC, perform patient intake, and address components of informed consent.	Quantitative	Survey n = 81 (22%) Descriptive (frequencies)
(Vanstone, Chow et al. 2012)	Canada (Cancer Genetics Clinic- London Regional Cancer Program, Ontario)	RP (Investigation)	Obstetrics/gynecologists, Oncologists, Surgeons, Family physicians	To describe the population of women in southwestern Ontario who were diagnosed with potentially preventable BRCA mutation-related breast cancer.	Quantitative	Retrospective chart review N = 1017 (records) Descriptive (frequencies)
(Vogel, Stoops et al. 2012)	USA (Seattle Cancer Care Alliance- SCCA)	RP (Evaluation)	GCs	To determine which patients with potential familial risk might be missed with the questionnaire in hopes of developing an even more efficient family history collection tool.	Quantitative	Pedigree and chart review n = 45 (records) Fisher's exact test
(Werner-Lin, Ratner et al. 2015)	USA (NSGC's Cancer Genetics Special Interest Group)	RP (Evaluation & Investigation)	GCs	To investigate GCs' preparation and practice for work with 18- to 25-year-old adult patients from HBOC families. To examine the experiences of young adult women from families affected by hereditary breast and ovarian cancer associated with a BRCA1/2 gene mutation.	Mixt-methods	Online survey + open questions n = 86 Grounded theory and constant comparative approach, frequencies and interrater reliability Chi-square, t-test, ANOVA
(Wood, Kadlubek et al. 2014)	USA	RP (Evaluation & Investigation)	Oncologists: American Society of Clinical Oncology (ASCO)	To assess family history taking, genetic counseling, and genetic testing practices. To identify important steps to improve family history taking and referral for cancer genetic counseling and testing.	Quantitative	Chart review N (physicians) = 212 ; n (records) = 10466 Multivariate logistic regression

RC : risk communication; RP: risk prediction

CHAPITRE 2 TOWARD A POPULATION-BASED BREAST CANCER RISK STRATIFICATION APPROACH? THE NEEDS AND CONCERNS OF HEALTHCARE PROVIDERS

Jolyane Blouin-Bougie, Nabil Amara & Jacques Simard

Version publiée dans JPM en juin 2021

RÉSUMÉ

Grâce à l'accroissement des connaissances en génomique du cancer, le dépistage basé sur le risque apparaît aujourd'hui comme une voie d'amélioration de la prévention et de la détection précoce du cancer du sein au niveau populationnel. Des entretiens semi-structurés ont été menés pour explorer les perceptions des professionnel·les de la santé concernant la mise en œuvre d'une telle approche et identifier les outils qui peuvent les soutenir. Après avoir entrepris une analyse thématique approfondie du contenu des réponses, 11 thèmes ont été identifiés. Ceux-ci ont été intégrés dans un modèle logique pour distinguer les participantes potentiellement éligibles (qui ?), les principales activités cliniques (comment ?) et les outils associés (quoi ?), les facteurs clés d'acceptabilité (lesquels ?) et les effets attendus de la stratégie (pourquoi ?). Dans l'ensemble, il s'est avéré que les personnes interrogées ont accueilli favorablement la mise en œuvre de cette stratégie et sont d'accord sur certains des avantages que les femmes pourraient retirer d'un dépistage personnalisé fondé sur le risque. Certains éléments importants méritent toutefois d'être clarifiés. Les résultats mettent également en évidence trois conditions principales à rencontrer pour favoriser l'acceptabilité de la stratification du risque de cancer du sein : respecter le principe d'équité, accorder une attention particulière à la gestion des connaissances et repenser les ressources humaines afin de capitaliser sur les forces de la main-d'œuvre actuelle. Étant donné que le fonctionnement du dépistage basé sur le risque de cancer n'est pas encore bien défini, un important travail de planification est nécessaire pour faire progresser cette innovation organisationnelle, et des questions en suspens doivent être résolues pour obtenir l'adhésion des professionnel·les de la santé.

ABSTRACT

Given the expanding knowledge base in cancer genomics, risk-based screening is among the promising avenues to improve breast cancer (BC) prevention and early detection at the population level. Semi-structured interviews were conducted to explore the perceptions of healthcare professionals (HPs) regarding the implementation of such an approach and identify tools that can support HPs. After undertaking an in-depth thematic content analysis of the responses, 11 themes were identified. These were embedded into a logical model to distinguish

the potential eligible participants (who?), the main clinical activities (how?) and associated tools (what?), the key factors of acceptability (which?), and the expected effects of the strategy (why?). Overall, it was found that the respondents positively welcomed the implementation of this strategy and agreed on some of the benefits that could accrue to women from tailored risk-based screening. Some important elements, however, deserve clarification. The results also highlight three main conditions that should be met to foster the acceptability of BC risk stratification: respecting the principle of equity, paying special attention to knowledge management, and rethinking human resources to capitalize on the strengths of the current workforce. Because the functioning of BC risk-based screening is not yet well defined, important planning work is required before advancing this organizational innovation, and outstanding issues must be resolved to get HPs on board.

Keywords: breast cancer; risk stratification; healthcare providers; perceptions; interviews; knowledge value chain; genetic counselling

Abbreviations: BC: breast cancer; HPs: healthcare professionals; RPMs: risk prediction models

INTRODUCTION

The recent evolution of genomic technologies and research has led to the discovery of diverse genetic variants associated with BC risk. These may confer high or moderate risks of developing BC. Alternatively, some polymorphisms (SNPs) may confer a low although clinically relevant risk when combined into a polygenic risk score (Easton, Pharoah et al. 2015, Mavaddat, Michailidou et al. 2019). The idea of adapting the current BC screening programs on the basis of different personalized risk levels emerged from these discoveries. Called BC risk stratification, such a service is viewed as a step toward the ultimate objective of personalized medicine by incorporating genomic innovations and tailoring preventive and early detection interventions to different risk groups. Implementing BC risk stratification at a population-based level is, however, a challenge. This “approach has not yet been implemented anywhere in the world” (Lévesque, Hagan et al. 2019), and there are only rare tentative services that can be studied to concretely inform stakeholders about the advantages and disadvantages of this strategy in real settings. To inform researchers involved in the development of risk-based screening, and managers and decision makers interested in innovations in BC prevention, this study aimed to explore the perceptions of healthcare professionals (HPs) regarding BC risk stratification implementation.

BC risk stratification is an organizational innovation (Länsisalmi, Kivimäki et al. 2006) intending to adapt the content of the genetic counselling process to the organizational framework of BC screening. It is a new means of tackling BC prevention and early detection (Esserman 2017) that lies between the well-known BC screening program and genetic counselling services (Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020). It is expected that women’s personal BC risk will first be assessed. This will include a collection of medical, personal and familial history, a genetic test, and an estimation of BC risk level, by combining genetic and non-genetic risk factors with the support of a risk prediction model (RPM). Second, the BC risk will be communicated to women conjointly with a discussion about the benefits and harms of choosing one of the recommended risk management strategies, according to their risk level.

Overall, the literature on BC risk stratification is optimistic. Many clinical benefits are expected (Esserman 2017, French, Astley et al. 2020, Moorthie, Burton et al. 2020): tailoring risk management strategies to each woman or risk group, adapting BC prevention to women’s needs, detecting more BCs at an earlier stage, identifying more high-risk women, and improving the usefulness of prevention modalities and precision of patients’ care and follow-up. Moreover, recent studies, in which the cost effectiveness of tailoring screening by BC risk level is assessed using hypothetical cohorts or simulation modelling, suggest risk stratification can improve the benefit-to-harm ratio and reduce costs of BC screening (Evans and Howell 2015, Gray, Donten et al. 2017, Pashayan, Morris et al. 2018). Others have also suggested the feasibility of some components of this approach in real settings. For instance, it is feasible to incorporate the use of risk prediction forms and then to adapt screening intervals (Howell, Astley et al. 2012); to use decision aids to induce more realistic expectations and

informed decisions regarding BC screening modalities (Hersch, Barratt et al. 2015); or to use postal invitations to sensitize women to BC risk assessment in order to identify more at-risk women (Qureshi, Dutton et al. 2021). Additionally, positive developments have recently been made, such as polygenic risk scores that combine the multiple effects of SNPs (Mavaddat, Michailidou et al. 2019, Ho, Tan et al. 2020, Zhang, Ahearn et al. 2020) and RPMs for BC population-based risk assessment (Lee, Mavaddat et al. 2019, Moorthie, Burton et al. 2020). Polygenic risk scores and RMPs are at the heart of the strategy and concern, respectively, the challenge of determining the variants to consider in a genetic test, and the combination of modifiable and non-modifiable risk factors to be used in RPMs, for a precise and high-quality assessment of BC risk (Kurian, Antoniou et al. 2016, Rainey, van der Waal et al. 2018, Lee, Sickles et al. 2019).

Nevertheless, enthusiasm about BC risk stratification also faces a number of structural challenges. First, although few general organizational features are expected and the adaptation of BC screening programs is the most cited solution, no precise business model is available for replication. The overall functioning of this approach, healthcare trajectories, and pathways (e.g., participation protocol, procedure for evaluation or risk re-evaluation) must be established for the feasibility to be precisely determined (Pritchard, Moeckel et al. 2017, Rainey, van der Waal et al. 2018, Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020). Second, it implies numerous novelties (e.g., genetic tests, polygenic risk scores, RPMs, guidelines, responsibilities) that will be required to be simultaneously adopted by a large range of stakeholders, which make it more complex to implement. Despite a large informative body of literature on genetic counselling for BC in primary care and on the prevention of BC in high-risk women, few studies have directly elicited the views of HPs regarding the potential implementation of an approach using BC risk stratification (Chowdhury, Henneman et al. 2015, Puzhko, Gagnon et al. 2019). Third, it is known that organizations and HPs will need support, training, and tools to manage the risk stratification process (Chowdhury, Henneman et al. 2015, Pritchard, Moeckel et al. 2017, Pashayan, Antoniou et al. 2020). However, these should be determined by taking into account the context in which the approach will be implemented (Rainey, van der Waal et al. 2018, Moorthie, Burton et al. 2020). Finally, HPs must perceive the benefits of the approach and consider it to be acceptable. Nevertheless, evidence on this matter is lacking (Widschwendter, Jones et al. 2018, French, Astley et al. 2020, Moorthie, Burton et al. 2020, Pashayan, Antoniou et al. 2020).

Because there is increasing international interest in risk-based screening for BC (McWilliams, Woof et al. 2020), it is an opportune time to share the results of this study, which aimed to shed light on the perceptions of HPs regarding the implementation of a BC risk stratification population-based approach in Québec (Canada); and to identify actions, strategies, and tools that can be developed to support HPs in risk-based screening for BC. A qualitative explorative study design was developed to meet these objectives.

MATERIALS AND METHODS

The population under study comprised HPs directly involved in BC genetic counselling or screening services in the province of Québec (Canada). To obtain a purposive sample of respondents, the snowball tactic was used to identify potential respondents, which were included on the basis of inclusion criteria (Table 8). To ensure the diversity of information provided by the respondents, the region, practice settings, and specialties of the HPs were considered. The number of recruited respondents was predetermined to be around twenty. This choice was made according to a known indicator based on a prior study of Guest, Bunce and Johnson (Guest, Bunce et al. 2006). The authors demonstrated that data saturation was generally reached with 6 to 12 respondents, when the sample is relatively homogeneous, the structure of the interview is respected for all participants, and the interviewees are specialized in their domain. This was the case in the current study.

Table 8. Inclusion criteria of potential respondents

1.	To be a practicing physician in the province of Québec (Canada)
2.	To be a healthcare provider involved in BC risk prediction or communication or BC screening
3.	To have one of the following professional titles: Geneticist, Oncologist, Radiologist, Surgeon, Genetic counsellor, General practitioner (family physician), Obstetrician–Gynecologist
4.	To understand and speak French well

A semi-structured interview guide was developed, validated by an interdisciplinary expert committee, before being pre-tested with a practicing oncologist. This contained three categories of questions addressing: general perceptions regarding the implementation of BC risk stratification; perceived level of knowledge on BC genetics; and current clinical practices, needs in terms of tools or resources, and anticipated changes. To inform this latter section of the guide, the four main activities of The breast cancer genetic counselling process framework (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016) (risk assessment, genetic testing investigation, risk communication, and risk management) were used to develop questions. This model was chosen because it represents the general process of genetic counselling and the expected general content of the BC risk stratification approach.

Data were collected between October 2014 and February 2015. Overall, 65 HP were contacted, 18 agreed to participate, and 15 valid interviews were transcribed for analysis. Two audio files failed to be recorded properly, and one participant was finally not interviewed as planned. All interviews were conducted by phone. At the beginning of the interview, participants were briefly informed about BC risk stratification. Data were anonymized before the transcription of verbatim responses and were revised, in addition to the audio files, prior to the analysis to ensure their reliability. All material was initially gathered in French and freely translated into English for publication purposes.

The content thematic analysis followed a three-step process (Miles, Hubberman et al. 2014). First, a deductive and descriptive codification was undertaken according to the questions of the interview guide. Large blocks of

text were coded under each underlying question's topics to create a first set of nodes. Then, each block of text was decomposed to identify all ideas proposed by respondents, and to create representative sub-nodes with relatively small quotes or even sentences in taking into account the context of the excerpts. Second, to identify patterns, the nodes and quotes were revised and grouped following the techniques of repetition and chunking and sorting. Via these sub-coding steps, the list of nodes was refined and aggregated into themes representing larger categories that comprised a set of sub-nodes. These two steps were undertaken with the support of an assistant researcher (KL). Uncertainties were discussed and the hierarchical tree of nodes was entirely revised to ensure quality and validity. Third, to highlight links between themes and improve the usability of the results, themes were categorized into five dimensions (meta-themes) representing a component of a logical model: "who" (targeted population); "how" (particular clinical activities); "what" (associated tools and tactics); "which" (prerequisites or conditions); and "why" (anticipated effects). The analysis was stopped when all quotes were categorized into a well-defined node. The analysis was performed using NVivo 11 (QSR International Pty Ltd. released 2015) and led by the same researcher who handled the interviews (JBB).

RESULTS

Overall, 15 interviews with an average length of 52 minutes were analyzed. Table 9 provides a summary of respondents' characteristics. Interviewees were mostly women working in university hospitals of the metropolitan region. They were relatively equally distributed regarding their other characteristics.

Eleven themes were identified; these are reported in Table 10, in addition to their degree of usability. The hierarchical tree of nodes (Table S1) and multiple vivid quotes (Table S2) are available as supplementary material.

WHO?: ELIGIBLE PARTICIPANTS

Most respondents (10 out of 15) acknowledge some women might benefit from BC prevention interventions outside the age range of 50-69 (eligibility criterion for the *Programme québécois de dépistage du cancer du sein*, the current breast cancer screening program in Québec). Nonetheless, the huge number of women to screen is perceived to be an impossible challenge to overcome. Nine out of ten respondents made several comparisons with the current screening program, to express the difficulties in replicating this model. No preponderant opinions about potential eligible participants emerged, but some (4 out of 10) argued it should be accessible to all women for ethical concerns.

HOW AND WHAT?: GENERAL CLINICAL ACTIVITIES AND ASSOCIATED TOOLS

Table 9. Characteristics of the sample

Characteristics	n
Gender	
Men	1
Women	14
Types of healthcare professionals	
MD general practitioners	6
MD specialists	5
Genetic counsellors	4
Workplace (practice settings)	
University hospital	9
Affiliated health center	2
Regional health center	2
Family practice clinic	2
Administrative regions	
Capitale-Nationale	2
Montréal (metropolitan area)	7
Chaudière-Appalaches	1
Estrie	3
Saguenay/Lac-St-Jean	2
<i>Average duration of interviews: 52 min.</i>	

Four general activities were distinguished: identification and invitations, risk assessment, risk communication, and risk management and follow-up. The first emerged from the data, whereas the latter three were among the main steps of the theoretical model used to build the interview guide.

IDENTIFICATION AND INVITATION

The approach needed to invite potential eligible women remained unclear to respondents (14 out of 15); however, they proposed solutions based on available recognized BC risk factors that can be easily collected to pre-select women to be invited. The most recurrent of these were family history, breast density, and age. Other suggestions to complete this activity were to use a self-administered questionnaire, to use networks and family members as

information relays, or to invite women via letter like to the current screening program.

RISK ASSESSMENT

All respondents (15 out of 15) talked about the usefulness of a clinical questionnaire to assess BC risk and determine the need for further evaluations or genetic testing. This appears to be well integrated into their practice, but the collection of risk factors, notably family history, varies across settings, specialties, and HPs. The majority (14 out of 15) of respondents pronounced themselves in favor of a standardized and computerized tool for BC risk assessment. However, general practitioners were worried about the complexity and time required to use such tools. In contrast, genetic counsellors indicated they find RMPs generally easy to use, but not necessarily essential, because they often considered their experience and clinical judgement to be sufficient. Rather, they were concerned about the relevance of available RPMs and which of these to use for a particular patient.

RISK COMMUNICATION

Respondents mostly noted the lack of RCTs (14 out of 15). Indeed, HPs indicated they provided verbal explanations to patients (13 out of 15), without necessarily using graphs or visual representations of risk, nor providing written information to patients. They wanted more RCTs, written or visual, that could be adapted to

each patient, improve patients' retention of information, and increase awareness regarding BC prevention. A centralized computerized information resources center, in which recognized, standardized, and simplified information on BC risk is provided, was a practical solution proposed by a respondent that could be useful for HPs and patients.

Table 10. Main themes, by logical model components, and their degree of usability

Meta-Themes	Themes	Nb of Sources	Directions and Precision on Usability of Finding	Ex. Of Quotes *
WHO? targeted population	Eligible participants	10	Ambiguous: no definite answer; concerns for feasibility and equity	Q1–Q2
HOW? clinical activities & WHAT? associated tools or strategies	Identification and invitation	14	Ambiguous: no definite answer; concerns for feasibility; options to be evaluated	Q3–Q4
	Risk assessment	15	Almost clear: agreement on the tools needed (standardized clinical questionnaire and RPM); concerns about usefulness and complexity of the tools	Q5–Q6
	Risk communication	15	Clear: need more risk communication tools	Q7–Q8
	Risk management	15	Clear: agreement on the need for clear and standardized provincial criteria and recommendations	Q9–Q10
	Ethical approach	14	Clear: concerns about current sources of inequity— notably linked to lack of resources; expectations toward respecting the principle of equity in all activities of the approach	Q11–Q13
WHICH? conditions or prerequisites	Services organization	13	Ambiguous: concerns about feasibility; desire to be involved in the development and implementation	Q14
	Knowledge management	15	Clear: many tools needed that concerned learning strategies, knowledge transfer and diffusion strategies	Q15–Q17
	Human resources administration	14	Clear: concerns about lack of resources; discrepancies in regard to HPs' roles to be resolved	Q18–Q20
WHY? potential effects	Patients or population	11	Ambiguous: few impacts identified; the most recurrent is a negative one	Q21–Q22
	Services delivery	15	Clear: agreement on the improvement in service quality; fear the increasing demand for screening	Q23–Q24

* examples of quotes available in Table S2 (see supplementary material).

RISK MANAGEMENT

HPs generally combined diverse elements before making recommendations to their patients; in particular, these elements include patients' risk level, available clinical guidelines, and patients' desires and preferences. However, many respondents (9 out of 14) deplored the lack of standardized clinical guidelines, notably for young women. They often called on their colleagues' expertise, professional experience, and clinical judgement to make final risk management recommendations to their patients. Respondents indicated that the ideal approach would be the inclusion of uniform criteria and recommendations in the results provided by a RPM or a set of tools adapted for BC risk stratification to the context in Québec.

WHICH?: PREREQUISITES OR CONDITIONS

ETHICAL PRINCIPLES

Respondents mostly discussed the equity of access to care (12 out of 14). This was not unconnected to the current lack of resources in the healthcare system. Indeed, respondents expressed concerns about how resources would be equally and efficiently used. As underlined by a respondent, some women recognized to be at-risk (e.g., mutation carriers on [PALB2](#)) are not provided with access to services and some ill women have difficulties accessing radiological modalities. The number of available hours for BC screening, by MRI, ultrasounds, or mammograms, in hospitals is currently insufficient to meet demand, and respondents believe this problem could be exacerbated if BC risk stratification is implemented. Moreover, dedicating time to BC prevention, when some organizations can barely meet the needs of urgent cases, was perceived negatively by respondents. Some interviewees explicitly highlighted that patients' access to radiological modalities may vary according to the settings in which their prescribing physicians work; this was another source of inequity.

SERVICES ORGANIZATION

Given the functioning of a BC risk stratification approach is not yet well defined, respondents expressed concerns about its feasibility (9 out of 13). They indicated the need to involve HPs during the developmental and implementation phases of the project, to reflect their reality as much as possible (e.g., pre-testing tools, running pilot projects). Seven out of thirteen respondents also emphasized the fact BC risk stratification must be complementary to the current screening program and well integrated into existing services. No confusion or overlaps must exist between these two approaches for HPs to be comfortable with the services' trajectory.

HUMAN RESOURCES ADMINISTRATION

Almost all interviewees raised the issue of the scarcity of human resources (12 out of 14), notably in genetics (8 out of 12). Many suggested more collaboration with HPs specialized in genetics and called for more resources, particularly in rural regions, for the approach to be ethically acceptable and feasible. In addition, a matter of contention among respondents related to the role and responsibility of HPs regarding at-risk patients. Genetic counsellors embraced their role with high-risk women, but not with those of the general population. In contrast, general practitioners thought that assessing and managing risk is "more the domain of medical genetics". Despite 13 out of 14 respondents recognized that BC risk stratification activities should be conducted by general practitioners, they acknowledged time was lacking to fully endorse this new role.

KNOWLEDGE MANAGEMENT

The general practitioners' lack of knowledge in genetics was highlighted, but some specialists admitted that onco-genetics have become more complex, making it more difficult to keep up to date. As one geneticist said,

general genetic knowledge should be developed and made more accessible to all physicians. Moreover, 11 out of 15 respondents asked for a variety of knowledge exchange tools (e.g., facilitating references from one setting to another, having electronic medical records), going beyond the clinical activities discussed above. Some (5 out of 15) also underlined the fuzziness of the available evidence-based knowledge on BC screening and the multiplicity of guidelines, which contribute to variations in practices among regions and settings. Finally, they emphasized (9 out of 15) the importance of the diffusion activities, notably to sensitize HP, and to increase public awareness about BC risk and the new modalities to be proposed.

WHY?: ANTICIPATED EFFECTS

PATIENTS

Respondents mostly noted the negative psychological impacts of the implementation of BC risk stratification (9 out of 11) on patients (e.g., anxiety, apprehension, or worries) that could lead to unnecessary complementary clinical examinations. In contrast, patients' awareness and empowerment were seen to be potential positive effects by a number of respondents (5 out of 11).

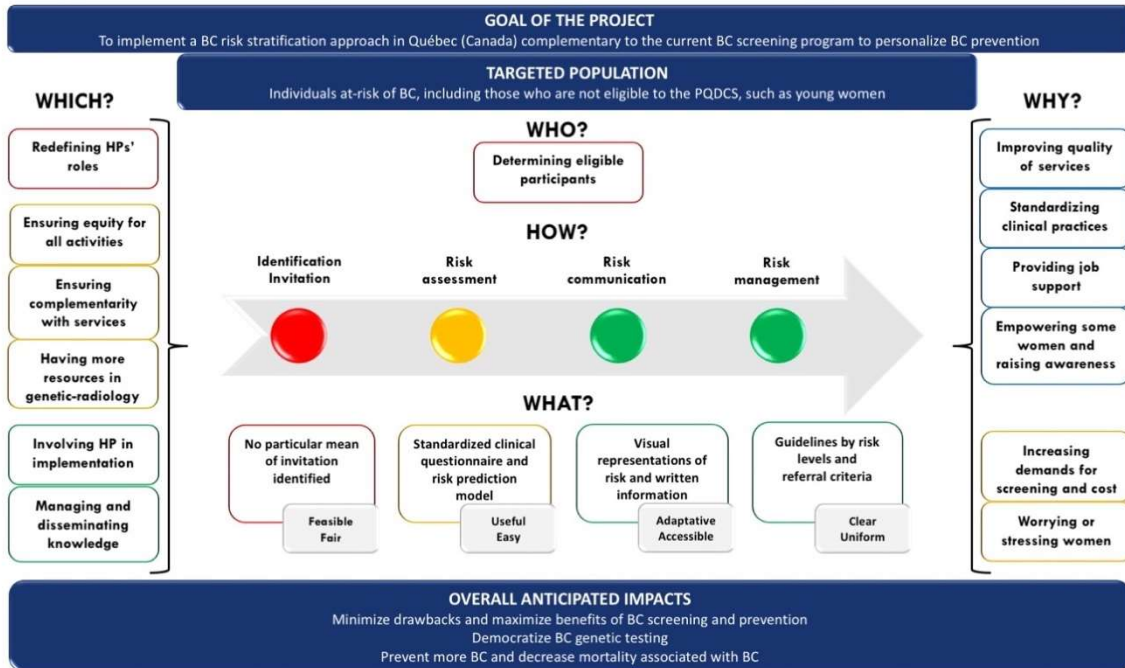
SERVICES

Thirteen out of fifteen respondents expected that BC risk stratification would improve the quality of services in BC prevention (e.g., improve the accuracy of risk assessment, facilitate identification of at-risk women, personalize patient management and follow-up). Half of the respondents (7 out of 15) also saw the standardization of the services as an important advantage. Many respondents (8 out of 15), however, were concerned about the increasing demand for screening tests and the pressure this would place on health organizations (e.g., hospitals, breast clinics). The potential for rising costs and an extended waiting list for screening modalities were the negative impacts cited by respondents.

RESULTS SCHEMATIZATION

The main results discussed above are summarized in Figure 25. The figure emphasizes the issues, concerns, needs, and benefits from the perspective of respondents. These elements were embedded in a logical model to highlight the links between each of its components (who, how, what, which and why).

Figure 24. Results embedded in logical model



*Only information in white figures represents respondents' answers. The contextualization elements of the study are in shown in dark blue. ■ PQDCS: Programme québécois de dépistage du cancer du sein; BC: Breast cancer; HP: Healthcare professionals; ■ = Issues; ■ = Concerns; ■ = Needs; ■ = Benefits; ■ = Clinical activities chain and main expected tools' characteristics by activity.

DISCUSSION

This study sheds light on the perceptions of HPs regarding the implementation of a BC risk stratification approach in the province of Québec (Canada). Overall, the respondents welcomed the implementation of this strategy and agreed about some of the benefits that could result for women from tailored risk-based screening. Some important elements, however, deserve clarification (e.g., eligible participants, roles and responsibilities of clinicians, direct positive impacts on patients). Other studies using this approach in Québec's context have reported similar results (Hagan, Lévesque et al. 2016, Puzhko, Gagnon et al. 2019). This study also allows identification of tools considered by HPs to be potentially useful for managing BC risk stratification. Finally, the present work enables identification of conditions to foster the acceptability of BC risk stratification, notably, respecting the principle of equity for all activities of the value chain, paying special attention to knowledge management that extends beyond the clinical level to include strategic and marketing components, and rethinking the roles and responsibilities of human resources to capitalize on the strengths of the current workforce.

ENSURING ETHICAL AND STANDARDIZED SERVICES

For all of the clinical activities of the BC risk stratification approach, from identification to risk management, respondents were concerned about the principle of equity. They questioned the feasibility of including all women in such a program, given the resources available, similar to the managers of the *Programme québécois de dépistage du cancer du sein* interviewed by Hagan et al. (Hagan, Lévesque et al. 2016). One of their solutions was to add personal risk factors as eligibility criteria to lower the number of women to be screened. The inability of all women to benefit from these personalized services can be seen as a problem and an obstacle to the program's acceptability (Rainey, van der Waal et al. 2018). Given population screening programs are, in essence, inclusive models of prevention and surveillance, the possible move toward a restrictive risk-based screening program (Lee, Sickles et al. 2019) is likely to conflict with the basic principles of accessibility and equity of the BC screening program in Québec (Gouvernement du Québec 1999). Adding eligibility criteria that are unknown to healthcare authorities also complicates women's identification through registries and invitation by letter. Nonetheless, this solution could help to focus on women for whom screening works better, or provides more benefits (e.g., detection of malignant lesions early) and fewer downsides (e.g., false positives) (Shieh, Eklund et al. 2016). This would then imply not seeing equity in terms of access to care for all, but instead as "equal management for equal risk" (Castle and Katki 2016). Furthermore, it is known that not everyone benefits equally from screening (Shieh, Eklund et al. 2016). Thus, experts and authorities must agree on the targeted population that will have access to risk-based screening (Moorthie, Burton et al. 2020), which is tied to the information used to assess BC risk. It is important to note that the method of identification and invitation can have an impact on fair access to and participation in screening (Widschwendter, Jones et al. 2018, Lévesque, Hagan et al. 2019).

Another legitimate concern relates to the use of RPMs. A variety of RPMs exist that "...use different input parameters and different outcomes and were developed and validated in different populations" (Lee, Sickles et al. 2019). Most of these also need to be adapted for use at the population level (Bellcross, Lemke et al. 2009, Rainey, van der Waal et al. 2018, Moorthie, Burton et al. 2020). These considerations, in conjunction with the demands of the respondents for standardization of practices and equity, would imply choosing one RPM that is sufficiently flexible to evaluate the BC risk of all eligible women in the province, regardless of their age group, ethnicity or a priori risk level. The model should also be sufficiently accurate to allow different risk groups for women to be individually and correctly oriented to relevant preventive interventions, according to their respective calculated risk. Currently, the latest version of BOADICEA (Lee, Mavaddat et al. 2019) is being tested by the researchers of PERSPECTIVE I&I (<https://etudeperspective.ca/> [accessed on 5 may 2021]) in Québec and Ontario (Canada) (Brooks, Nabi et al. 2021).

A third ethical concern of respondents relates to the disparity of the recommendations among providers and health organizations. Practice variations are also known in the integration of genetic services in primary care (Mikat-Stevens, Larson et al. 2014), the management of BRCA mutation carriers (Metcalf, Kim - Sing et al. 2014), and for women referred for mammography (Onega, Beaber et al. 2014). One explanation could relate to a variation of practices in the upstream process (Jbilou, Halilem et al. 2014). In addition, because the use of patient-centered care is increasing in healthcare (Esserman 2017), it could also be due to women's choices. The respondents mentioned related issues that could partly explain risk management variations and inequities: difficulties of accessing radiological modalities in a timely manner; multiplicity of guidelines on BC screening; and lack of clear recommendations for some subgroups, such as young women. HPs evidently want clear, accessible, and standardized recommendations regarding early detection modalities and risk management interventions by risk level and patient subgroup.

FOCUSING ON KNOWLEDGE MANAGEMENT

Numerous tools and tactics were proposed by the respondents, and several of them aimed to support HPs in their expected new role. Thus, they reflect their needs in terms of learning and assistance to provide personalized services of high quality, which was highlighted in previous studies (Onega, Beaber et al. 2014, Chowdhury, Henneman et al. 2015, Pritchard, Moeckel et al. 2017). As a result, consideration can be given to integrating tools and tactics into a sound knowledge management plan that is aligned with the components of a BC risk stratification approach. For changing work behaviors, processes, and even culture in organizations, knowledge management experts “say that technology is 10% of the effort required; process is 20% and 70% being people/cultural issues” (Shannak, Ra'ed et al. 2012). It is thus crucial that particular attention be given to the intended users (i.e., HPs). A number of means can be applied for this purpose. As mentioned by some respondents, to involve the intended users in the development of tools can increase the fit between their needs and their professional reality (Moorthie, Burton et al. 2020). This approach also provides a way to connect people to knowledge, and users to developers. Another means could be to assess the gap between the knowledge and skills of HPs, and those needed to develop targeted educational material or knowledge-sharing mechanisms (e.g., training, coaching, networking). The limited genetic proficiency of clinicians and the growth of the genomic knowledge base are both recognized as barriers to the adoption of genetic-related innovations (Welch and Kawamoto 2013); this is in line with the opinions of the respondents.

Otherwise, managing knowledge implies assessing if the tools or tactics proposed add value to stakeholders (Shannak, Ra'ed et al. 2012). They could complement each other, used as substitutes, or used independently to support a strategy. For instance, it will be essential to inform the women and the HPs about BC risk stratification (Chowdhury, Henneman et al. 2015, Puzhko, Gagnon et al. 2019). At this time, the message of the diffusion

strategy should be adapted to different public groups to foster participation (Hagan, Lévesque et al. 2016). Then, multiple sensitization or educational messages could co-exist, all adding value to the risk-based approach, in a substitutive manner, for various targeted groups (e.g., rural communities, young women with no prior experience of screening). Moreover, providing training appears to be essential to improve HPs' knowledge about BC genetic risk (Chowdhury, Henneman et al. 2015, Pashayan, Antoniou et al. 2020). This will contribute on its own (i.e., independently) to the success of the approach. Similarly, developing a RPM can support most of the BC risk stratification clinical activities, whereas leaflets can remain relevant (Rainey, van der Waal et al. 2018, Selby, Bartlett-Esquilant et al. 2018) in fulfilling needs in terms of risk communication. The ability to determine the contributing inputs of tools proposed for a particular action, a specific step of the process, or even the overall strategy, can help to propose a parsimonious tool kit and to balance the amount of effort aimed at developing or updating tools in regards of the needs of end users.

RETHINKING HUMAN RESOURCES

In addition to the lack of human resources mentioned by respondents, there is a consensus that the clinical activities of the BC risk stratification approach should be including in general practitioners' work diaries (Rainey, van der Waal et al. 2018). This seems logical because general practitioners are at the forefront of the healthcare system, and are thus considered to be key to disease prevention (Selby, Bartlett-Esquilant et al. 2018, Puzhko, Gagnon et al. 2019). This nonetheless has some managerial and clinical implications.

From a governance perspective, if general practitioners are responsible for determining participants' eligibility and the subsequent clinical activities, the success of this approach, including duties and responsibilities, will be largely placed on the shoulders of HPs. This will challenge the Canadian management model of population-based programs, in which the responsibility usually lies with a governmental agency (Foulkes, Knoppers et al. 2016). From a clinical perspective, HPs feel that do not have sufficient resources (e.g., time, knowledge) to fully endorse the new responsibilities associated with BC risk stratification. Similar obstacles were highlighted in other studies conducted in Québec (Hagan, Lévesque et al. 2016, Puzhko, Gagnon et al. 2019). Moreover, general practitioners are currently mostly involved in risk management and patients' follow-up of the BC genetic counselling process (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Previous steps (i.e., risk assessment or communication) are usually managed by specialists or genetic counsellors. It is therefore not surprising that general practitioners feel uncomfortable about leading all of the clinical activities of a BC risk stratification approach.

It could be then more efficient to centralize all BC risk stratification activities within existing BC clinics rather than offering a completely different pathway (Rainey, van der Waal et al. 2018, Widschwendter, Jones et al. 2018, Puzhko, Gagnon et al. 2019, Moorthie, Burton et al. 2020). This would allow the approach to capitalize on the current infrastructure, including the competences of their workforce; to facilitate the harmonization and

respect of the core values of the current screening program; and to let the overall management and accountability of the strategy lie with the government. In addition, BC clinics are preferred over private clinics for developing interprofessional collaboration given the physical proximity of diverse types of HPs involved in BC prevention and care, and their strategic organizational structure based on the problems of BC. BC clinics can then offer all of the services of the clinical activity chain, and more easily control continuity between services, than general practitioners in private clinics.

The clinical activities chain proposed in this study only presents the general activities of a potential risk stratification approach, and not all of the tasks associated with each of these. Analyzing HPs' roles and tasks to endorse and assess the notion of shared responsibilities of all stakeholders involved in this new approach could provide relevant indicators (e.g., needs in terms of skills' development or services' continuity) and help to find the right balance of roles and power-sharing between actors to favor the success of the strategy.

STRENGTHS AND LIMITATIONS

The results of this study should be interpreted in light of some strengths and limitations. First, a trade-off in the heterogeneity of the sample of respondents was favored to obtain the view of all types of providers involved in the BC prevention process. This led to the inclusion of either generalists, specialists, or genetic counsellors, and provided a larger range of opinions and allowed comprehensive understanding of the phenomenon to be developed. Nonetheless, there were discrepancies between the type of HP for some themes. Therefore, it would be of interest to study the perceptions of these types of HP separately or using a larger sample size to perform comparisons between them. Furthermore, the results from this study might benefit from additional research from other stakeholders' perspectives, such as decision makers, to obtain a more in-depth political and administrative view of the implementation of this approach. Second, although this study did not uncover all possible opinions about the implementation of BC risk stratification in Québec, given the sample size, the results were grounded in the reality of HPs and may be used to determine future research directions. Third, although the data were collected six years ago, most of the subsequent changes were mentioned in the literature review. The service offering and the context of BC prevention and early detection in Québec remained the same, and there is still no service of this kind implemented in Canada. HPs may be more aware of the emerging possibilities in personalized services today than at the time of data collection, as this is increasingly discussed by researchers and health organizations. For instance, there is a new informative section for physicians on ongoing studies related to tailored risk-based screening on the Web site of the *Programme québécois de dépistage du cancer du sein* (<http://www.depistagesein.ca/> [accessed on 4 June 2021]). However, HPs are a group of stakeholders for which building awareness and knowledge in personalized medicine will be complex and result from long-term efforts (Pritchard, Moeckel et al. 2017). Thus, although this publishing delay may be a source of possible bias, the results of this study remain relevant and can help to propose context-specific solutions

about the implementation of BC risk stratification. Fourth, the use of a recognized theoretical model provided a solid foundation for collecting the data from the current practices of HPs in BC prevention and onco-genetics. Similarly, the use of a general operational framework used to build programs in healthcare, a logical model, allows links between themes to be distinguished. It also increases the comprehensiveness and the usability of the study's results. Finally, readers can judge the thoroughness of the data analysis by the use of multiple rounds and scrutiny techniques used to identify themes (Cope 2014). The presentation of multiple and vivid quotes illustrating respondents' perspectives contributes to the credibility of the findings.

CONCLUSION

This study contributes to the pool of knowledge on personalized medicine and the translational issues surrounding the use of genomic information in BC prevention from the perspective of important stakeholders in the healthcare system, that is, HPs. The study highlights HPs' perceptions regarding both current practices in BC prevention and anticipated changes about the implementation of BC risk stratification. It also reveals some of HPs' needs and concerns. Overall, this study provides important cues for the implementation of BC risk stratification, in addition to future research directions to explore. No BC risk stratification approach exists in Canada and almost all large program parameters that concern its management, configuration, or regulation remain undefined. An important upstream task of programming and planning must be completed before advancing this idea of a new provincial BC prevention approach.

Supplementary Materials: Table S1: The hierarchical tree of nodes along with their respective definitions, the number of respondents and additional remarks.; Table S2: Examples of quotes codification according to each theme, by component of the logical model.

Author Contributions: Conceptualization, JBB, NA and JS; methodology, JBB, NA and JS; validation, NA and JS; formal analysis, JBB; investigation, JBB; resources, NA; data curation, JBB; writing—original draft preparation, JBB; writing—review and editing, JBB, NA and JS; visualization, JBB; supervision, NA; project administration, JS; funding acquisition, JS and JBB. All authors have read and agreed to the published version of the manuscript.

Funding: This research was supported through the PERSPECTIVE and PERSPECTIVE I&I research programs (The Government of Canada through Genome Canada and the Canadian Institutes of Health Research (GPH-129344; GP1-155865), the Ministère de l'Économie, de la Science et de l'Innovation du Québec through Genome Québec, and the Québec Breast Cancer Foundation). The first author (JBB) was also supported by the Fonds de recherche du Québec- Société et culture.

Institutional Review Board Statement: The study was conducted according to the guidelines of the Declaration of Helsinki, and approved by the Comité d'éthique et de la recherche du CHU de Québec-Université Laval (Projet 2015-2069, A14-08-2069/Renouvellement F9 – 15949).

Informed Consent Statement: Written informed consent was obtained from all subjects involved in the study.

Data Availability Statement: The data are not available for ethical reasons. The consent form explicitly stated that the results of the research would only be presented in aggregate form and individual participant results would never be released.

Acknowledgments: The authors acknowledge all respondents for their valuable time and participation; and Kyriam Lachapelle (KL) for her support in data analysis.

Conflicts of Interest: The authors declare no conflict of interest. The funders had no role in the design of the study; in the collection, analyses, or interpretation of data; in the writing of the manuscript, or in the decision to publish the results.

REFERENCES

- Amara, N., Blouin-Bougie, J., Jbilou, J., Halilem, N., Simard, J., & Landry, R. (2016). The knowledge value-chain of genetic counseling for breast cancer: an empirical assessment of prediction and communication processes. *Familial Cancer, 15*(1), 1-17. doi:10.1007/s10689-015-9835-7
- Bellcross, C. A., Lemke, A. A., Pape, L. S., Tess, A. L., & Meisner, L. T. (2009). Evaluation of a breast/ovarian cancer genetics referral screening tool in a mammography population. *Genetics in Medicine, 11*(11), 783-789.
- Brooks, J. D., Nabi, H. H., Andrulis, I. L., Antoniou, A. C., Chiquette, J., Després, P., . . . Easton, D. F. (2021). Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I). *Journal of Personalized Medicine, 11*(6), 511.
- Castle, P. E., & Katki, H. A. (2016). A risk-based framework to decide who benefits from screening. *Nature Reviews Clinical Oncology, 13*(9), 531-532.
- Chowdhury, S., Henneman, L., Dent, T., Hall, A., Burton, A., Pharoah, P., . . . Burton, H. (2015). Do health professionals need additional competencies for stratified cancer prevention based on genetic risk profiling? *Journal of Personalized Medicine, 5*(2), 191-212.
- Cope, D. G. (2014). Methods and meanings: credibility and trustworthiness of qualitative research. *Oncology Nursing Forum, 41*(1), 89-91.
- Easton, D. F., Pharoah, P. D., Antoniou, A. C., Tischkowitz, M., Tavtigian, S. V., Nathanson, K. L., . . . Southey, M. (2015). Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. *New England Journal of Medicine, 372*(23), 2243-2257.
- Esserman, L. J. (2017). The WISDOM Study: breaking the deadlock in the breast cancer screening debate. *NPJ Breast Cancer, 3*(1), 1-7.
- Evans, G., & Howell, A. (2015). Can the breast screening appointment be used to provide risk assessment and prevention advice? *Breast Cancer Research, 17*(1), 84-84. doi:10.1186/s13058-015-0595-y
- Foulkes, W. D., Knoppers, B. M., & Turnbull, C. (2016). Population genetic testing for cancer susceptibility: founder mutations to genomes. *Nature Reviews: Clinical Oncology, 13*(1), 41-54. doi:10.1038/nrclinonc.2015.173
- French, D. P., Astley, S., Brentnall, A. R., Cuzick, J., Dobrashian, R., Duffy, S. W., . . . Harvie, M. (2020). What are the benefits and harms of risk stratified screening as part of the NHS breast screening Programme? Study protocol for a multi-site non-randomised comparison of BC-predict versus usual screening (NCT04359420). *BMC Cancer, 20*(1), 1-14.
- Gouvernement du Québec. (1999). *Programme québécois de dépistage du cancer du sein - Cadre de référence*. Retrieved from Québec: <http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnel-les/cancer/pqdc/documentation-et-liens-utiles/>
- Gray, E., Donten, A., Karssemeijer, N., van Gils, C., Evans, D. G., Astley, S., & Payne, K. (2017). Evaluation of a stratified national breast screening program in the United Kingdom: an early model-based cost-effectiveness analysis. *Value in Health, 20*(8), 1100-1109.
- Guest, G., Bunce, A., & Johnson, L. (2006). How many interviews are enough? An experiment with data saturation and variability. *Field methods, 18*(1), 59-82.
- Hagan, J., Lévesque, E., & Knoppers, B. M. (2016). Influence des facteurs organisationnels sur l'implantation d'une approche personnalisée de dépistage du cancer du sein. *Santé Publique, 28*(3), 353-361.
- Hersch, J., Barratt, A., Jansen, J., Irwig, L., McGeechan, K., Jacklyn, G., . . . McCaffery, K. (2015). Use of a decision aid including information on overdetected to support informed choice about breast cancer screening: a randomised controlled trial. *The Lancet, 385*(9978), 1642-1652.

- Ho, W.-K., Tan, M.-M., Mavaddat, N., Tai, M.-C., Mariapun, S., Li, J., . . . Bolla, M. K. (2020). European polygenic risk score for prediction of breast cancer shows similar performance in Asian women. *Nature communications*, *11*(1), 1-11.
- Howell, A., Astley, S., Warwick, J., Stavrinou, P., Sahin, S., Ingham, S., . . . Evans, D. G. (2012). Prevention of breast cancer in the context of a national breast screening programme. *Journal of Internal Medicine*, *271*(4), 321-330. doi:10.1111/j.1365-2796.2012.02525.x
- Jbilou, J., Halilem, N., Blouin-Bougie, J., Amara, N., Landry, R., & Simard, J. (2014). Medical Genetic Counseling for Breast Cancer in Primary Care: A synthesis of evidence on predictors of clinical practices. *Public Health Genomics*, *17*, 190-208
- Kurian, A. W., Antoniou, A. C., & Domchek, S. M. (2016). Refining breast cancer risk stratification: additional genes, additional information. *American Society of Clinical Oncology Educational Book*, *36*, 44-56.
- Lämsäsalmi, H., Kivimäki, M., Aalto, P., & Ruoranen, R. (2006). Innovation in Healthcare: A Systematic Review of Recent Research. *Nursing Science Quarterly*, *19*(1), 66-72. doi:10.1177/0894318405284129
- Lee, A., Mavaddat, N., Wilcox, A. N., Cunningham, A. P., Carver, T., Hartley, S., . . . Schmidt, M. K. (2019). BOADICEA: a comprehensive breast cancer risk prediction model incorporating genetic and nongenetic risk factors. *Genetics in Medicine*, *21*(8), 1708-1718.
- Lee, C. S., Sickles, E. A., & Moy, L. (2019). Risk stratification for screening mammography: benefits and harms. *American Journal of Roentgenology*, *212*(2), 250-258.
- Lévesque, E., Hagan, J., Knoppers, B. M., & Simard, J. (2019). Organizational challenges to equity in the delivery of services within a new personalized risk-based approach to breast cancer screening. *New Genetics and Society*, *38*(1), 38-59.
- Mavaddat, N., Michailidou, K., Dennis, J., Lush, M., Fachal, L., Lee, A., . . . Bolla, M. K. (2019). Polygenic risk scores for prediction of breast cancer and breast cancer subtypes. *The American Journal of Human Genetics*, *104*(1), 21-34.
- McWilliams, L., Woof, V. G., Donnelly, L. S., Howell, A., Evans, D. G., & French, D. P. (2020). Risk stratified breast cancer screening: UK healthcare policy decision-making stakeholders' views on a low-risk breast screening pathway. *BMC Cancer*, *20*(1), 1-11.
- Metcalfe, K., Kim-Sing, C., Ghadirian, P., Sun, P., & Narod, S. (2014). Health care provider recommendations for reducing cancer risks among women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. *Clinical Genetics*, *85*(1), 21-30.
- Mikat-Stevens, N. A., Larson, I. A., & Tarini, B. A. (2014). Primary-care providers' perceived barriers to integration of genetics services: a systematic review of the literature. *Genetics in Medicine*, *17*(3), 169-176.
- Miles, M., Hubberman, A., & Saldana, J. (2014). *Qualitative Data Analysis - A methods Sourcesbook* (3rd ed.). Thousand Oaks, California, USA: SAGE.
- Moorhie, S., Burton, H., & Babb de Villiers, C. (2020). *Personalising breast cancer prevention: bridging the gap between research and policy*. Retrieved from
- Onega, T., Beaver, E. F., Sprague, B. L., Barlow, W. E., Haas, J. S., Tosteson, A. N., . . . Geller, B. (2014). Breast cancer screening in an era of personalized regimens: A conceptual model and National Cancer Institute initiative for risk-based and preference-based approaches at a population level. *Cancer*, *120*(19), 2955-2964.
- Pashayan, N., Antoniou, A. C., Ivanus, U., Esserman, L. J., Easton, D. F., French, D., . . . Evans, D. G. (2020). Personalized early detection and prevention of breast cancer: ENVISION consensus statement. *Nature Reviews Clinical Oncology*, 1-19.
- Pashayan, N., Morris, S., Gilbert, F. J., & Pharoah, P. D. (2018). Cost-effectiveness and benefit-to-harm ratio of risk-stratified screening for breast cancer: a life-table model. *JAMA Oncol*, *4*(11), 1504-1510.
- Pritchard, D. E., Moeckel, F., Villa, M. S., Housman, L. T., McCarty, C. A., & McLeod, H. L. (2017). Strategies for integrating personalized medicine into healthcare practice. *Personalized Medicine*, *14*(2), 141-152.

- Puzhko, S., Gagnon, J., Simard, J., Knoppers, B. M., Siedlikowski, S., & Bartlett, G. (2019). Health professionals' perspectives on breast cancer risk stratification: understanding evaluation of risk versus screening for disease. *Public Health Reviews*, *40*(1), 2.
- QSR International Pty Ltd. (released 2015). NVivo Version 11. In. Chadstone, Australia: QSR International.
- Qureshi, N., Dutton, B., Weng, S., Sheehan, C., Chorley, W., Robertson, J. F. R., . . . Kai, J. (2021). Improving primary care identification of familial breast cancer risk using proactive invitation and decision support. *Familial Cancer*, *20*(1), 13-21. doi:10.1007/s10689-020-00188-z
- Rainey, L., van der Waal, D., Jervaeus, A., Wengström, Y., Evans, D. G., Donnelly, L. S., & Broeders, M. J. (2018). Are we ready for the challenge of implementing risk-based breast cancer screening and primary prevention? *The Breast*, *39*, 24-32.
- Selby, K., Bartlett-Esquilant, G., & Cornuz, J. (2018). Personalized cancer screening: helping primary care rise to the challenge. *Public Health Reviews*, *39*(1), 4.
- Shannak, R. O., Ra'ed, M., & Ali, M. (2012). Knowledge management strategy building: Literature review. *European Scientific Journal*, *8*(15), 143-168.
- Shieh, Y., Eklund, M., Sawaya, G. F., Black, W. C., Kramer, B. S., & Esserman, L. J. (2016). Population-based screening for cancer: hope and hype. *Nature Reviews Clinical Oncology*, *13*(9), 550-565.
- Welch, B. M., & Kawamoto, K. (2013). Clinical decision support for genetically guided personalized medicine: a systematic review. *Journal of the American Medical Informatics Association*, *20*(2), 388-400.
- Widschwendter, M., Jones, A., Evans, I., Reisel, D., Dillner, J., Sundström, K., . . . Rebitschek, F. G. (2018). Epigenome-based cancer risk prediction: rationale, opportunities and challenges. *Nature Reviews Clinical Oncology*, *15*(5), 292.
- Zhang, H., Ahearn, T. U., Lecarpentier, J., Barnes, D., Beesley, J., Qi, G., . . . Bolla, M. K. (2020). Genome-wide association study identifies 32 novel breast cancer susceptibility loci from overall and subtype-specific analyses. *Nature Genetics*, 1-10.

ANNEXES – ARTICLE 1

Table S 1. Hierarchical tree of nodes along with their respective definitions, the number of respondents and additional remarks

LOGICAL MODEL COMPONENTS (meta-themes or dimensions)	Definition of nodes	Nb of sources	Additional remarks
Themes Nodes' and sub-nodes' names			
TARGETED POPULATION (WHO?)		10	
Eligible women	Aspects related to the targeted population: who should be eligible to the risk stratification services?	10	<u>Ambiguous</u> Respondents were not specifically questioned about the targeted population
• Screening all women	Opinions related to the inclusion of all women in the risk stratification approach	4	Concerns about feasibility and equity
• Compared with the PODCS	Comparisons made with the current BC screening program (PODCS) regarding the targeted population of a risk stratification approach	9	Difficult to replicate the model and should be complementary
CLINICAL ACTIVITIES (HOW? & WHAT?)	Aspects related to the clinical process steps of a future risk stratification program	15	(See each activity)
Identification & invitation	Strategies and ideas related to selection and invitation of women to the risk stratification approach	14	<u>Ambiguous</u> Closely intertwined with the targeted population
• Identification or preselection	Ways of preselecting women or improving referrals to specialized settings not to include all women in the risk stratification approach	12	Options should be evaluated in order to select a part of the population for feasibility, but there are important concerns about equity of access to services
• Referrals		7	
• Selected risk factors		6	
• Patients' self-reported questionnaire		6	
• Through the PODCS		4	
• Means of invitation	Means through which women could be invited to the risk stratification approach	10	Link to identification and preselection; concerns about feasibility and equity; no particular means of invitations were identified by respondents
• Letter (as the PODCS)		6	
• Via the physicians		7	
• Social networks and family relatives		2	
Risk assessment	Aspects related to the current and expected tools or strategies used or to be used to assess BC risk	15	Activity discussed the most by respondents
• Risk assessment tools (RATs)	Types of tools currently used/known to be used or wanting to be developed to support HPs in terms of risk assessment	15	Concerns about the variety of each type of tool, the disparity of their use and their complexity (for GPs at least)
• Questionnaire and family history taking		15	
• Risk prediction models (RPMs)		14	
• Genetic tests		7	
• Assets of RPMs	Expected qualities and characteristics of RPM to ensure their uptake and adoption by providers	14	Concerns about the usefulness of the tools to be proposed
• Ease of use		9	

• Clinical utility		14	
• Low time or resources consuming		4	
Risk communication	Aspects related to the current and expected tools or strategies used or to be used to communicate BC risk	15	
• Risk communication tools (RCTs)	Types of tools currently used/known to be used or wanting to be developed to support HPs' clinical practices in terms of risk communication	15	Concerns about the lack of RCTs and their diversity
• Verbal explanations		13	
• Visual (or graphical) representations		10	
• Written information		11	
• Expected assets of RCTs	Expected qualities and characteristics of RCT to ensure their uptake and adoption by providers	14	
• Adaptability or personalization to patients' risk		13	
• Accessibility to patients		9	
• Foster & facilitate exchange between professionals		6	
• Ease of understanding		5	
Risk management	Aspects related to current and expected tools or strategies used or to be used to managed BC risk	15	Should be sustained by tools developed to assess BC risk
• Choices of recommendations	Strategies and types of tools currently used/known to be used to support HPs' clinical practices in terms of risk management recommendations	14	Concerns about disparity of the recommendations (guidelines) among providers and health organizations that can lead to inequity in terms of management and follow-up
• Patients' desires or choices		9	
• Guidelines		9	
• Patients' risk level		8	
• Experience and clinical judgment		7	
• Colleagues' expertise		7	
• Follow-up	10		
CONTRIBUTING FACTORS (WHICH?)	Factors that might affect the success of the BC risk stratification approach	15	
Ethical principles	Public healthcare leading values and ethical principles to respect for the services to be suitable and acceptable	14	Link to [lack of] resources
• Equity - Access to care	12		
• Precaution/non-maleficence	5		
• Utility and efficiency	5		
• Confidentiality (personal data)	2		
Program organization	Concerns about organizational process of the BC risk stratification approach	13	
• Feasibility	9		
• Complementarity with other services or programs	7		
• Development & management	6		
Knowledge management	Aspects related to the knowledge management tactics to be used within and surrounding the BC risk stratification approach	15	
• MDs' knowledge	15		
• Level of knowledge	13		
• Sources of information	15		
• Knowledge transfer tools	11		
• Diffusion of the strategy	9		

• HPs' sensitization		4	
• Public & patients' awareness		8	
• Available evidence-based knowledge		5	
Human resources administration	Opinions related to the current human resource management and challenges to overcome for the BC risk stratification approach to be acceptable and feasible	14	
• Current lack of human resources		12	
• HPs' workload and time		10	
• Limited resources in genetics		8	
• HPs' attitudes, beliefs or willingness		5	
• Roles and responsibilities		13	Discrepancies between type of HPs
• First line physicians		10	Concerns about the changes in their roles and responsibilities; doubts on its feasibility with the current resources
• Genetic specialists		5	
• Nurses & others allied HPs		5	
ANTICIPATED RESULTS AND EFFECTS (WHY?)	Expected effects or impacts of the implementation of a BC risk stratification set of services	15	
Effects on patients or population	At the individual level	11	
• Inducing negative psychological impacts		9	Link to the ethical principle of non-maleficence
• Increasing awareness and empowerment		5	
• Improving reassurance		3	
• Improving compliance		2	
Effects on services	At the organizational level	15	
• Improving quality of services		13	More accurate and personalized services
• Increasing demands for screening or assessment		8	Associated with increasing costs and pressures on HPs and organizations
• Standardizing and regulating practices		7	Seen as a means to reduce inequity between patients
• Supporting HPs' clinical practices		6	

Table S 2. Examples of quotes codification according to each theme, by component of the logical model

Logical model components	Themes subthemes	[no of quotes indicated in table 3] Example of quotes (assigned respondents number)
WHO? Target population	Eligible respondents Comparisons with the PQDCS	[Q1] “Currently, authorities cannot know all women’s risk factors[...] it would be very time-consuming to estimate risk for each woman and then send them a letter recommending a tailored risk management strategy. It is impossible to imagine.” (R10) [Q2] “... So, I think it would be very difficult- if it is not quasi impossible- to do this as the PQDCS...” (R16)
HOW? Clinical activities - WHAT? Associated strategies or tools	Identification-Invitation Selection on the basis of RF	[Q3] “I think that if we target women on the basis of high breast density or a positive family history, it’s going to be easier, and maybe, we will be able to use the risk prediction model...” (R8) [Q4] “For at-risk patients, without symptoms, I think we can use age, breast density and family history. With these three risk factors, I have the feeling that we get something here...” (R13)
	Risk assessment Clinical questionnaire	[Q5] “The questionnaire is important; a detailed questionnaire... And sometimes, it is somewhat overlooked... so we have to go further with the patient [who has been referred].” (R1) [Q6] “In my office, as a family physician, we use the personal breast and medical history in general - which may include chest radiation, as well as family history... Otherwise, at the breast clinic, we have more questions, like age at first birth, age at menarche...” (R8)
	Risk communication Lack of tool Personalized RC	[Q7] “We have some [tools] about screening or for those who have cancer. But for at-risk women, we have nothing like a leaflet that supports explanations or that vulgarizes the information.” (R12) [Q8] “[How risk is communicated] varies according to the patients. We have to adapt, and this is why I think we must have more than one tool to provide explanations about risk.” (R3)
	Risk management (Lack of) Guidelines	[Q9] “In my practice, the question that we have been asking the most is whether: ‘when do we have to request another radiological modality than a mammogram in terms of follow-up?’[...] Up to now, I do not have much guidance. To my knowledge, there is not a lot of scientific evidence to guide us. It comes back to our experience and practice.” (R10) [Q10] “...[screening] is a continuous fight between oncologists and radiologists, even for standard modalities. Suppose a patient with a mother diagnosed with BC at 25. A common rule is to say 10 years minus the age, but we certainly do not begin at 15. So, do we have to start at 25? According to radiologists: no mammogram before 30. So, do we have to make an ultrasound, an MRI? I tell you, this zone is catastrophic.” (R13)

WHICH? Contributing factors	<p>Ethics</p> <p> Equity - access to care </p>	<p>[Q11] "... the government does not pay for mutation on PALB2 because it is not considered as a high-risk gene. So, there are at-risk women for whom we do nothing. And for me, this is a problem because it is recognized as a BC risk and there are available interventions. But who decides when the risk is sufficiently high to do something?!" (R17)</p> <p>[Q12] "Ideally, to be rational, it is women with cancer that should get access to an annual MRI in priority, and not her sister. Given that we have very limited resources, we have to target who can get access to services. You know that we do not really need a second line; we need a second line to decide who deserves to receive the services." (R13)</p> <p>[Q13] "Doctors often do not have the resources to make the tests. I am hospital-based, and if I ask for a breast MRI, I have even more chances than a doctor in his private office [...] If I ask it in 6 months, my patient will receive it in one year and a half, and I am in the hospital. So, imagine for those who are outside. Anyhow, it depends on the resources and the regions, but there are difficulties accessing radiological modalities." (R12)</p>
	<p>Program organization</p> <p> Complementarity with the PODCS </p>	<p>[Q14] "As I told you, there is a national committee who is working on when we should do a mammogram, an MRI or so on [...] But it will not be complete because there is nothing about risk stratification, the genes or the genetics [...] if you develop new tools that comprise the use of mammograms [and radiological modalities], it must be congruent with the recommendations of the national committee. Otherwise, we will be confused." (R6)</p>
	<p>Human resources administration</p> <p> Lack of resources </p> <p> Roles and responsibilities </p>	<p>[Q15] "Where I think there is a weakness, and this is not criticism: it is the lack of resources. When we refer to [name of BC centre] for managing a patient or doing a BRCA evaluation, they cannot. They have so many demands and waiting time; they experience staff shortage." (R1)</p> <p>[Q16] "I do a lot of personal risk assessment for physicians who asked for and found difficult to answer patients' inquiry [about BC risk]. But, is this my job? No, it is not my job to estimate BC risk for women of the general population [laughs]. My job is to take care of high-risk women." (R16)</p> <p>[Q17] "This is more the domain of medical genetics. They could guide women when they find a mutation and they provide recommendations to attending physicians." (R10)</p>
	<p>Knowledge management</p> <p> MDs' knowledge </p> <p> Knowledge transfer </p> <p> Available evidence-base knowledge </p>	<p>[Q18] "[Genetic knowledge] should be developed. You know, it was restricted for a long time. Physicians who wanted to make tests, not fancy things, just BRCA for example, couldn't. It always needed the geneticist to adjudicate, instead of considering a genetic test as another normal clinical test. There are some efforts to do on this side, efforts of information and of vulgarization in order that physicians understand and [genetics] were no longer mysterious." (R9)</p> <p>[Q19] "We must have good computerized medical records and the same for everybody, as well as governmental tools we can access in them. It should be integrated in our electronic system in which there is a tab for risk assessment. Once you have filled it up, it adds to the patient's medical records. It would be ideal..." (Respondent 10)</p> <p>[Q20] "I would really like to have clear provincial recommendations so we can do all the same things. It upsets me when a woman gets a different healthcare plan or follow-up if she is seen at one centre instead of another. I think it is not fair and it is complicating things within families. Some patients live in a suburban area while some of their relatives downtown, and it is difficult to see that they don't get access to the same options..." (R16)</p>

WHY? Potential effects	On services	[Q21] “I think it will allow targeting women who really need early screening. This will be the positive impact.” (R11) [Q22] “It would be useful to have criteria for Québec, to become more homogeneous and to streamline [practices]... We would feel more comfortable if everybody is doing the same thing. And if we have all the same tools and the same discourse, it will be more equal for women anywhere in Québec.” (R14)
	On patients	[Q23] “Anxiety comes first to me. It is often the most anxious people who consulted for this kind of thing.” (R3) [Q24] “...closer investigations will lead to examine benign conditions and will contribute to increase patients’ anxiety, that is clear.” (R13)

CHAPITRE 3 BREAST CANCER RISK PREDICTION ALGORITHMS' ADOPTION BY CANADIAN PROVIDERS – AN IN-DEPTH QUALITATIVE COMPARATIVE ANALYSIS

Blouin-Bougie J & Amara N

Version acceptée pour présentation à l'ACIEK (juin 2022) et possible publication dans JBR.

RÉSUMÉ

L'utilisation de modèles de prédiction du risque (MPR) pour le cancer du sein devrait croître dans un avenir proche, étant donné l'augmentation des connaissances et de la complexité connue de l'étiologie du cancer du sein. Ces modèles sont notamment considérés comme essentiels pour la stratification du risque de cancer du sein. Il est donc important de mieux comprendre leur adoption. Afin d'identifier les principales configurations de caractéristiques qui mènent à l'utilisation des MPR pour le cancer du sein par les professionnel·les de la santé canadien·nes, une base de données sur les activités cliniques de 176 professionnel·les impliqué·es dans la prévention du cancer du sein a été utilisée pour effectuer des tests statistiques bivariés et une analyse comparative qualitative. Ensemble, les résultats des techniques symétriques et asymétriques ont montré que de bonnes connaissances ou une formation en génétique sont essentielles pour l'utilisation des MPR du cancer du sein, que la proximité des services de génétique est un facteur pertinent pour les utilisateurs et que l'expérience clinique prolongée entrave l'utilisation de ces modèles. Pour augmenter l'utilisation des MPR pour le cancer du sein, deux solutions ont émergé : cibler les non-utilisateurs et leur offrir une formation et plus d'opportunités de collaborations interprofessionnelles avec leurs pairs dans les cliniques génétiques; et cibler les professionnel·les de la santé expérimenté·es avec des outils qui correspondent à leurs besoins et leur fournissent une valeur ajoutée claire et significative par rapport au calcul du risque.

ABSTRACT

The use of risk prediction models (RPMs) for breast cancer (BC) is expected to increase in a near future given the increasing knowledge-based on and the complexity of the etiology of BC. Notably, there are considered as essential for BC risk stratification. It is then important to better understand their adoption. To identify the main configurational attributes that led to the use of BC RPMs by Canadian healthcare professionals, a database on the clinical activities of 176 providers involved in BC prevention, was used to perform statistical bivariate tests and a qualitative comparative analysis. Together, the results from the

symmetric and asymmetric techniques showed: good knowledge or training in genetics is essential for the use of BC RPMs, proximity of genetic services is a relevant factor for users, and extended clinical experience impeded the use of such models. To increase the use of BC RPMs, two solutions emerged: targeting non-users and offering them training and more opportunities for interprofessional collaborations with their peers in genetic clinics; and targeting experienced HPs with tools that fit their needs and provide them with a clear and significant added-value over the risk calculation.

Key words: Breast cancer; Risk prediction models; Risk assessment; Healthcare providers; Conditions of adoption; FsQCA

INTRODUCTION

Breast cancer (BC) is the most common cancer among females in the world. It is also the second-leading cause of women's cancer death in the OCDE countries. Canada is no exception. One woman in eight will get BC in her lifetime, and of them, 33% will die. The most recent estimates available predict, more specifically, 27,400 new cases of BC in Canada and 5,000 deaths directly associated with it. This represents 25% of all cancer cases and 13% of cancer-related deaths in Canada (Canadian Cancer Society 2021).

BC is a complex and multifactorial disease taking many forms. Several risk factors can contribute to its onset and to its development. Some are modifiable, but others are not. Modifiable risk factors mostly concern lifestyle habits (e.g., alcohol consumption, body-mass index) and the environment (e.g., chemical exposure). Non-modifiable risk factors include personal characteristics (e.g., age, gender, breast density) and hormonal and reproductive history (e.g., menarche and menopause, use of hormone replacement therapy, nulliparity), as well as familial and hereditary aspects (e.g., BC - and other cancers - in close relatives or known pathogenic mutation in family) (Canadian Cancer Society 2021). Several pathogenic variants on susceptibility genes are known to confer a high (e.g., [BRCA1](#), [BRCA2](#), [TP53](#)), a moderate (e.g., [CHEK2](#), [ATM](#)) (Easton, Pharoah et al. 2015), or a low risk (e.g., various common genetic mutations, called polymorphisms, combined into polygenic risk score) (Mavaddat, Michailidou et al. 2019) of developing BC. Approximately 15% of women with BC have a first-degree relative (i.e., mother, sister, daughter) affected by this pathology, and around 10% of BCs are hereditary (i.e., associated with a genetic mutation) (Canadian Cancer Society 2021).

Managing and interpreting all this information can rapidly become complex for non-initiated healthcare professionals (HPs) who have to provide precise BC risk assessments and recommend risk management interventions to their patients. In addition, there is an increasing amount of genomic information relevant to the etiology of BC that, consequently, makes the risk assessment of these pathologies more and more complicated. In order to support the HPs, a variety of BC risk prediction models (RPMs), tools based on statistical algorithms, have been developed and updated over the years (e.g., BOADICEA, BRACPRO). They notably help to combine modifiable and non-modifiable BC risk factors, to assess the risk of developing BC or to be a carrier of a mutation (Pashayan, Antoniou et al. 2020), to determine the need for further clinical evaluations and exams, like the relevance to undergo genetic testing, to improve appropriate referrals to specialized services, to communicate BC risk to patients, to choose the most relevant preventive intervention, and to personalize recommendations to each patient (Usher-Smith, Emery et al. 2015).

Moreover, there is an increase in international interest and research efforts, including in Canada, in adapting or incorporating, into BC screening programs, a risk-based approach. BC risk stratification could

allow to target risk management interventions (e.g., mammography, MRI, chemoprevention, and other invasive prophylactic surgery) to different BC risk groups (Gagnon, Lévesque et al. 2016, Moorthie, Burton et al. 2020). For instance, women at low-risk could then have the choice of reducing screening frequency, while those at high-risk can benefit from more frequent screening intervals or chemoprevention. BC risk stratification is a promising avenue to improve prevention and early detection of BC at a population level, and to reduce drawbacks associated to traditional screening methods, like false-positive results, or unnecessary complementary exams (Pashayan, Antoniou et al. 2020). It could also contribute to a more efficient use of the resources dedicated to BC prevention and care. However, the use of a RMP is an essential condition for this approach to be feasible (Louro, Posso et al. 2019, McWilliams, Woof et al. 2020, Moorthie, Burton et al. 2020). The use of BC RPMs is not mandatory and relies solely on the decision of HPs. However, it is expected to increase in the future with the foreseen implementation of such approaches. It is then important to understand why RPMs are used or not.

The aim of this study is to assess the factors of use and non-use of BC RPMs by Canadian HPs, and to identify the configurations of antecedent attributes to BC RPMs that explain their adoption and their non-adoption. This study contributes to fill the gap into this particular research area, where more attention should be given to users' perceived barriers and acceptability for ensuring proper use of evidence-based RPMs in BC risk management. The results of this study might also be useful for developers who wish to improve the probability of adoption of their tools, and to managers and decision makers who want to promote, introduce or otherwise standardize the use of a RPM for BC in clinical practices. They may also help to propose BC RMPs that are better adapted to particular types of settings.

LITERATURE OVERVIEW

Although there are numerous BC RPMs, their use remains globally low. According to the results of a recent study, most Canadian HPs did not or rarely used RPMs for assessing the risk of BC (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Similar results were found in the USA (Guerra 2009, Corbelli, Borrero et al. 2014) and at the international level (Brédart, Kop et al. 2019).

Prior studies on BC RPMs focused mainly on the performance of tools and not on the levers and barriers that may foster or hinder their adoption by HPs. Many studies on BC RPMs report the assessment of their accuracy, validity, reliability, and other metrics qualities (eg, Anothaisintawee, Teerawattananon et al. 2012, Meads, Ahmed et al. 2012, Armstrong, Toscano et al. 2015, Engel and Fischer 2015, Chatterjee, Shi et al. 2016, Cintolo-Gonzalez, Braun et al. 2017, Louro, Posso et al. 2019). These properties, related to their objective clinical utility or predictive ability, are obviously essential, but several other factors can impact the use of BC RPMs in clinical practices. One can develop and make accessible an accurate,

reliable, and valid tool and not be able to reach users in their day-to-day practice for several reasons. Developing a good tool does not guarantee its suitability for practice, nor does it ensure its widespread adoption.

Even though there are far fewer studies assessing the specific use of BC RPMs in real settings and explaining why they are used or not, the literature on the adoption of risk assessment tools (RATs) in clinical practices for different diseases provides an interesting set of potential factors (barriers and facilitators) enlightening the use or the non-use of such tools. They are here classified in three broad categories: the tools' features, the users' profiles, and the clinical context into which the tool is used.

TOOLS' FEATURES

This category regroups diverse objective and subjective extrinsic characteristics of RATs. One of the most recurrent factors in the literature is their perceived utility, notably in terms of risk communication or risk management (Corbelli, Borrero et al. 2014, Kaplan, Livaudais-Toman et al. 2014, Chiang, Glance et al. 2015, DeCensi, Thorat et al. 2015, Engelhardt, Pieterse et al. 2015, Brédart, Kop et al. 2018). Tools adding or supplementing clinical expertise by giving additional information, supporting risk results communication, or providing management recommendations are thus preferred by clinicians (Usher-Smith, Emery et al. 2015, Kappen, Van Loon et al. 2016, Rainey, van der Waal et al. 2018, Price, Spencer et al. 2019).

The ease of use or of learning how to operate a RAT is also mentioned frequently as an explanatory factor (Panchal, Ennis et al. 2008, Schackmann, Munoz et al. 2013, Usher-Smith, Emery et al. 2015, Kappen, Van Loon et al. 2016, Weigert, Cavanaugh et al. 2018). Likewise, the time for using the tool or for the data entry (Panchal, Ennis et al. 2008, Brédart, Kop et al. 2018) is known for having an impact on its uptake. The higher the complexity or the time for using the tool, the less likely it is adopted or perceived to be acceptable in routine medical practice. Intuitive tools that capitalized on routine medical record data (Muller-Riemenschneider, Holmberg et al. 2010, Weigert, Cavanaugh et al. 2018) and accessible online or on a computer (Kirby and Machen 2009, Collins, Steel et al. 2014, Weigert, Cavanaugh et al. 2018) are desirable features that can increase their use by HPs.

In addition, the literature revealed that the risk factors included in the models for assessing a risk of a particular disease and the perceived importance of these factors may affect the use of the tools (Collins, Steel et al. 2014, Chiang, Glance et al. 2015, Engelhardt, Pieterse et al. 2015, Kappen, Van Loon et al. 2016, Brédart, Kop et al. 2019). Indeed, being able to use an evidence-based RPM that can fit with the patients' profile (e.g., language, age, education, medical and family history), that is flexible (i.e., possibility

of whether or not to include a risk factor in the calculation program) or, more generally, help to personalize risk assessment, are among the reasons explaining the adoption of RPMs by clinicians.

USERS' PROFILE

It is well documented that the limited genetic proficiency of clinicians and their lack of knowledge in genetics (Welch and Kawamoto 2013, DeCensi, Thorat et al. 2015, Laforest, Kirkegaard et al. 2019) are barriers to RPMs' adoption. In contrast, greater knowledge of the disease (Guerra 2009, Kappen, Van Loon et al. 2016) is positively associated with the use of such tools. A recent educational intervention has shown that while training may increase the knowledge of clinicians about a RPM, it is insufficient to significantly increase its adoption in clinical practices (Yadav, Hartkop et al. 2019). Likewise, clinical experience (Brédart, Kop et al. 2018) and tools' familiarity (Corbelli, Borrero et al. 2014, Kappen, Van Loon et al. 2016) or prior knowledge of a tool (Yadav, Hartkop et al. 2019) can influence their use.

Several studies have also pointed to differences in the uptake of RPMs among medical specialities (Guerra 2009, Corbelli, Borrero et al. 2014, Brédart, Kop et al. 2018). Primary-care providers struggle more with the use of such types of tools than specialists or genetic counsellors (Usher-Smith, Emery et al. 2015). However, some experienced clinicians, such as genetic counsellors or breast surgeons, do not necessary perceive the use of RPMs as essential for risk assessment, given they may consider their knowledge and clinical judgement sufficient (Collins, Steel et al. 2014, Chiang, Glance et al. 2015, Kappen, Van Loon et al. 2016, Blouin-Bougie, Amara et al. 2021).

CLINICAL ENVIRONMENT

Several prior studies identified the time available, especially during consultations, and HPs' workload, as two of the most detrimental barriers to the likelihood of using RATs adequately (Wassenberg 2004, Wan 2008, Kirby and Machen 2009, Peiris, Joshi et al. 2009, Corbelli, Borrero et al. 2014, Kappen, Van Loon et al. 2016, Weigert, Cavanaugh et al. 2018). More recently, studies have revealed that tools' usage, negatively impacting the workflow of HPs, hinders their adoption (Laforest, Kirkegaard et al. 2019).

Moreover, the type of settings (Usher-Smith, Emery et al. 2015) or even countries (Brédart, Kop et al. 2018), which may suggest differences in work environments across health systems, is also pointed out as an influential factor of RATs' uptake. Notably, the limited availability or accessibility of genetic experts (Welch and Kawamoto 2013), or a solo or small team medical practice size, alike the impossibility of having support in risk assessment from a nurse, for instance (Collins, Steel et al. 2014), may impede the use of these types of tools.

METHODS

ETHICAL APPROVAL

This article capitalized on a data set collected in a project headed by the CIHR Team of familial risk of breast cancer, which was approved by the ethical research committee of the CHUQ-CHUL (MP-CHUQ-CHUL-08-009). The first author received an exemption from the Ethical research committee on human beings of Laval University for using this data set as a secondary data source.

SAMPLE, DATA COLLECTION AND SURVEY

As detailed information on the data collection procedure and survey instrument development are available in a previous published work (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016), a functional summary to readers is provided here.

The sample is composed of Canadian HPs involved in the genetic counselling process of women at-risk of BC. It comprises general practitioners, medical specialists and genetic counsellors. The two former groups were identified in Scott's Canadian Medical Directory. Using the medical interests, specialities, and subspecialities available in the database, a stratified sample was built. Genetic counsellors were identified through the Canadian Association of Genetic Counsellors (CAGC); all members having indicated a particular interest in oncogenetics were selected. HPs identified in the directory were contacted by a survey firm, by phone and e-mail. Among 671 potential respondents identified, 154 questionnaires were completed (net response rate=23%). Among the 110 genetic counsellors contacted by email through the CAGC, 22 valid questionnaires were conserved (net response rate=18%). The final sample is composed of 176 active HPs in clinical practices: 125 general practitioners, 29 specialists, and 22 genetic counsellors.

MEASURES

The focus is on the use of BC RPMs by HPs in the last 12 months preceding the survey to assess their patients' BC risk. This variable, initially measured on a 5-point Likert scale of frequency of use (0=never to 5=always), was recoded as a variety index. For each of the 7 BC RPMs considered in the survey, namely Cancer Australia, BOADICEA, BRACPRO, Gail model, Manchester scoring system, Myriad II, NCI Online, items were recoded as 0 for those indicated Never use the model and as 1 for those indicated at least Rarely to Always. The variety index was thereafter created through the addition of the number of

BC RPMs used; it then ranged from 0 (never used any models) to 7 (used 1 to 7 models at least rarely to always). See appendices – Supp. 1, for more details on these models.

The use of BC RPMs was tested with the explanatory factors from the 3 main categories of variables presented above: tools' features, users' profiles, and clinical environment. Those related to the extrinsic features of the tools considered in the analysis are the following: computerized (i.e., at least accessible online or embedded into a computer software), accessible (i.e., can be notably used directly by the patient), flexible (i.e., possibility of including or not a risk factor in the calculation or proposed a variety of risk factors), user-friendly (i.e., easy to use, simple design, intuitive navigation), complexity (i.e., too complex to interpret and/or to explain risk to patients), time of use (i.e., required too much time to run the model properly, including data entry), and time for risk communication (i.e., required too much time to communicate risk to patients such as those with no clear output or risk management recommendations). All these variables are measured on a 5-point Likert scale assessing the importance of the characteristics that ranged from 1 (not important at all) to 5 (extremely important).

Considered variables related to the users were: 1) medical specialities (generalists, specialists, and genetic counsellors); 2) clinical experience (in years); 3) training in genetics during medical school (no; yes); and gender (male; female).

Considered variables related to the clinical environment were: practice size (solo, group), type of practice settings (genetic clinic, private clinic, public setting), and distance from a genetic clinic (in km) to represent accessibility to genetic services.

ANALYSES

Two main types of analysis were performed thanks to symmetric and asymmetric techniques: (1) Descriptive and bivariate analyses with nonparametric tests (Fisher's Exact Test, Chi-squared, Kruskal Wallis, Mann Whitney and Spearman's Rho) were performed, given the dependent variable did not follow a normal distribution (see results); this statistical exercise allowed to highlight associations between the outcome variable and the explanatory factors identified in the literature; (2) A Fuzzy-set Qualitative Comparative Analysis (fsQCA) was employed; this method, fully detailed in Ragin (2017), is based on the sets theory and the Boolean algebra. It allows to identify all logically possible combinations of necessary and sufficient causal conditions that lead to the outcome, and then enables the examination of the interplays that occur between the different conditions that should prevail to reach the outcome (Fiss 2011, Vis 2012, Douglas, Shepherd et al. 2020).

This analysis technique presents several advantages comparatively to correlational techniques: 1) it does not have the limitation of many quantitative techniques with regard to sample size - it can accommodate both small-N and large-N samples (Vis 2012); 2) it considers “outliers as important and highly representative of the phenomenon under study”(Douglas, Shepherd et al. 2020); this criterion becomes even more relevant as the sample of HPs under study is heterogeneous, particularly due to the category of genetic counsellors that are more aware about available BC RPMs and better prepared to use them than the other categories of HPs; 3) it supports the principle of causal asymmetry, sustaining that for an outcome to occur, the presence and absence of a causal condition depend on the interplays between this causal condition and one or more other causal conditions (Fiss 2011, Pappas, Kourouthanassis et al. 2016); and 4) it is guided by the assumption of equifinality stipulating “that there are likely multiple pathways to a given outcome and that the causal effects can be either positive or negative, depending on the pathway” (Fitzgerald 2019). By offering several pathways to the same result, here BC RPMs’ adoption, this technique enables to derive implications that are better anchored in the daily reality of HPs. Indeed, factors that are influential in BC RPMs adoption may vary significantly by clinical specialities of HPs, knowledge in genetics and/or access to resources in genetics (Kappen, Van Loon et al. 2016, Laforest, Kirkegaard et al. 2019).

To use quantitative scales in the fsQCA, measures have to be calibrated beforehand. The calibrated measures ensure the determination of three qualitative anchors: the threshold for full membership, the threshold for full non-membership, and a crossover point for each of the variables included in the analysis (Crilly, Zollo et al. 2012, Ragin 2017). This involves the calculation of calibration values and the analysis of the effect of each selected condition previously identified as relevant for the outcome of interest. Details on the calibration measures employed are provided in the appendices – Supp. 2.

In this study, four models of the fsQCA were performed. Two of them include 8 conditions identified in the literature and found to be significantly associated with the variety of use and non-use of BC RPMs (models 1 and 3, respectively) in bivariate statistical analyses. The only variable not included in these models for parsimonious reasons was the practice settings (i.e., genetic clinic, private clinic or public settings). Indeed, almost all genetic counsellors (18 out of 22) worked in a genetic clinic and only 4 indicated being at 1 to 5 km of a genetic clinic. The distance from a genetic clinic was preferred over practice settings to take into account the particular issue of HPs working in rural or peripheral regions – which cannot be reflected by a simple nominal variable - where services are often limited compared to urban areas. The two other models focus on actionable variables (i.e., those we can act on) among the same set of significant variables as per symmetric analysis (models 2 and 4). Six conditions were then considered. All assumptions were made according to the results provided by the bivariate analysis (see Supp. 2) for the four models.

Once the calibration is done, performing the fsQCA analysis involves three other main steps. Firstly, a necessity analysis is done to determine if any conditions are essential or necessary - but not automatically sufficient - for the outcome to occur (i.e., consistency over than 0.90) (Douglas, Shepherd et al. 2020). Secondly, a sufficient analysis is undertaken, whereby the fuzzy-set membership scores are transformed into a truth table reporting all logically possible combinations of causal conditions or configurations. Thirdly, an algorithm based on the Boolean algebra is used to reduce the truth table rows to simplify combinations (Fiss 2011). Following the assumptions made (i.e., the contribution of each condition included in the analysis of the occurrence and/or the non-occurrence of an outcome can be specified – see Table B), three possible solutions are generated: complex, parsimonious, and intermediate (Eng and Woodside 2012, Souiden, Amara et al. 2020). In addition, the fsQCA allows the identification of several conditions' attributes (Fiss 2011, Douglas, Shepherd et al. 2020): 1) present (i.e., should be existent for the outcome to occur), absent (i.e., should be non-existent for the outcome to occur) or don't cares (i.e., it doesn't

matter if the condition is present or absent for the outcome to occur); 2) necessary (i.e., must be present or absent for the occurrence/non-occurrence of the outcome) vs sufficient (i.e., the presence or the absence satisfies the occurrence/non-occurrence of the outcome); 3) core (i.e., strong causal relationship with the outcome) vs peripheral (i.e., low causal relationship with the outcome). The fsQCA 3.0 software, with the Quine-McClusky algorithm, was used to perform the analyses (www.fsqca.com).

RESULTS

SAMPLE DESCRIPTION

Table 11 provides a summary of the respondents' characteristics. They are mostly women (60%), general practitioners (71%), and have an MD degree (83%). They have 24 years of clinical practice experience on average. Most of the respondents did not receive a training in clinical genetics during medical school (64%). Almost all respondents work in multi or interdisciplinary groups (95%) rather than solo (5%). Most of them practice in private clinics (55%), and in the provinces of Québec (29%) and Ontario (29%) or in Western Canada (32%).

Approximately half of the respondents (48.3%) never used any of the 7 BC RMPs considered in this study to assess the BC risk of their patients. One third of the respondents used one or two BC RPMs. However, all GCs already used at least one RPM. Figure 26 illustrates the asymmetric curve of the variety of use of BC RPMs by these Canadian HPs, which is characterized by a high number of non-occurrence.

QUANTITATIVE DESCRIPTIVE ANALYSES

Table 11. Characteristics of the respondents

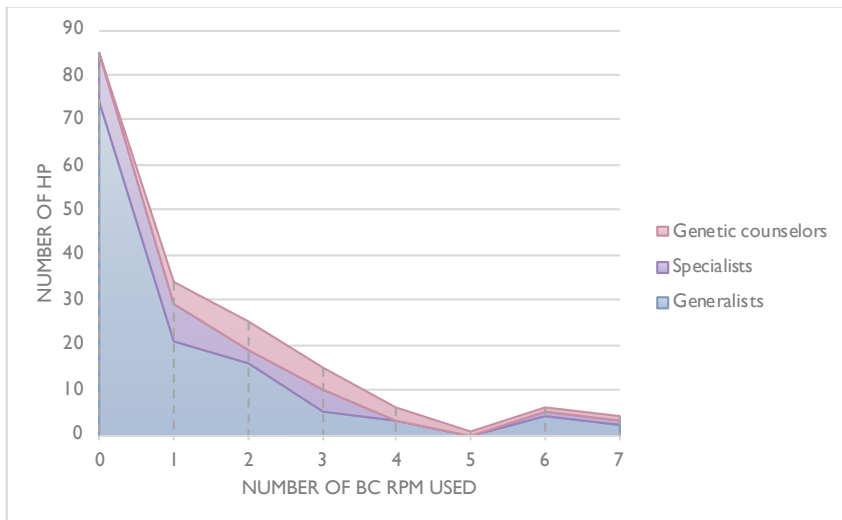
Characteristics	n	(%)
Gender		
Male	70	(40%)
Female	106	(60%)
Speciality groups		
Generalists	125	(71%)
Specialists	29	(17%)
Genetic counsellors	22	(13%)
Education (degree)		
MD	146	(83%)
DESS; MSc	25	(14%)
Fellow; PhD; Post-Doc	4	(3%)
Training in BC genetics		
Yes	63	(36%)
No	113	(64%)
Experience		
Nb of years (range)	1-50	(100%)
Mean (SD)	24.4	
Type of setting		
Public settings	64	(36%)
Genetic clinics	15	(9%)
Private clinics	97	(55%)
Practice size		
Solo	9	(5%)
Group	167	(95%)
Geographic regions		
Atlantic	14	(8%)
Québec	51	(29%)
Ontario	51	(29%)
Western	56	(32%)
Missing	4	(2%)

The most commonly used BC RPMs were BRCAPRO (37%), Gail (33%), and BOADICEA (27%). There were significant differences between speciality groups, and the use (rarely to always) and non-use

(never) of the following models: Manchester scoring system ($\chi^2 = 9,525; p = .009$), BRCARPO ($\chi^2 = 15,641; p = .000$), and BOADICEA ($\chi^2 = 40,418; p = .000$) (Figure 27).

Overall, the extrinsic tools' features of the BC RPMs assessed in the survey were qualified, on average, as somewhat to moderately important by respondents (i.e., mean between 2.16 and 2.96 on the 5-point Likert scale) (Table 12). Proportional chi-square exact tests revealed differences in all tools' features, except their flexibility. There was also a significant difference between HPs who never used any model and those who used at least one model for the following tools' features: computerized ($U = 2920,0; p = .002$) and time of use ($U = 3196,0; p < .018$).

Figure 25. Variety of use of BC RPMs by Canadian HPs



The variety of use of the BC RPMs was associated with some users' characteristics: specialties ($\chi^2 = 31,937; p = .000$), years of experience ($r = -0,175; p = .010$), and training in genetics during medical school ($U = 2667,0; p < .001$); some tools' features:

computerized ($r = 0,208; p = .003$), flexible ($r = 0,160; p = .017$), user-friendly ($r = 0,144; p = .028$), time of use ($r = 0,167; p = .013$); clinical environment characteristics: distance from a genetic clinic ($r = -0,234; p = 0.001$); and practice settings ($\chi^2 = 14,515; p = .001$). All other variables were not significantly associated with the variety of use of BC RPMs.

Figure 26. Use of 7 BC RPMs by Canadian HPs

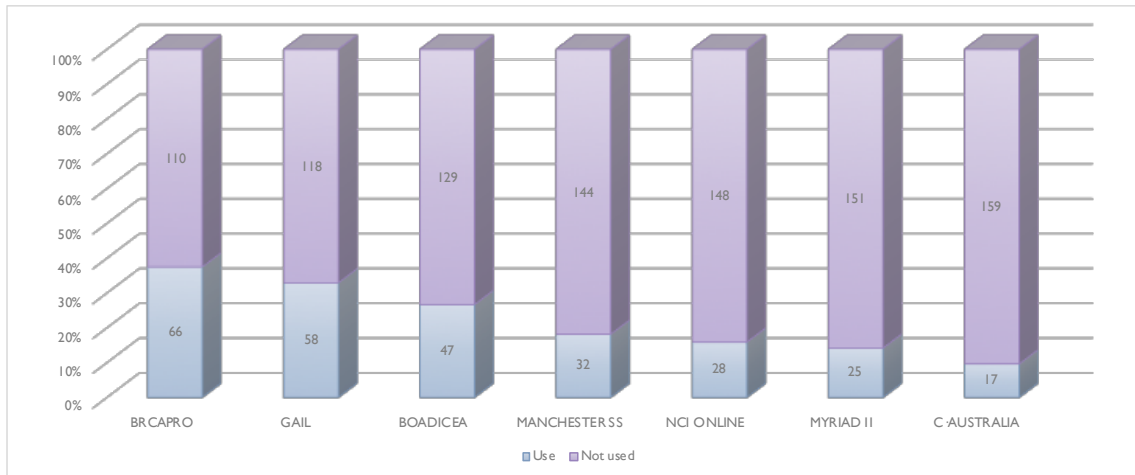


Table 12. Canadian HPs' perceived importance of BC RPMs' features

Attributes	Ranking of importance (1 = not important at all to 5 = extremely important)*					Mean	SD
	1 not	2 somewhat	3 moderatel y	4 very	5 extremely		
Computerized**	71	12	18	30	40	2.81	1.69
Accessible**	91	16	31	26	12	2.16	1.37
Flexible	72	11	43	41	9	2.78	1.52
User-friendly*	67	10	28	37	34	2.96	1.59
Complex**	95	6	27	27	21	2.27	1.52
Time of use*	74	13	39	30	20	2.48	1.46
Time for communicating results**	87	8	39	23	19	2.31	1.46

* Fisher's exact test: Proportional differences between those having indicated tools' features as not important at all, somewhat or moderately important, and very or extremely important

* p < or = .05 or ** p < or = .01

CONFIGURATIONAL MODELS TO THE USE OF BC RPMs

The necessity analysis undertaken for testing whether any of the 8 or 6 variables is necessary to the use or non-use of BC RPMs (see appendices – Supp. 3) showed that consistency values of conditions ranged from 0.248168 to 0.751831 for model 1, from 0.414314 to 0.659084 for model 2, from 0.041558 to

0.959842 for model 3, and from 0.328814 to 0.756876 for model 4. One condition is necessary in model 3, i.e., “not being a genetic counsellor” (consistency of 0.959842 > .90) is a necessary condition for not using BC RPMs. Conversely, the consistency value of the condition “being a genetic counsellor” in model 1 relative to use of BC RPMs is high (0.809773), despite it not being a necessary condition.

The results of the configurational models 1 and 2, both on the use of BC RPMs, are presented in Table 12. When considering all significant variables as per symmetric techniques (model 1), the fsQCA analysis provided three sufficient conditions pathways. The first path represents HPs who were genetic counsellors (core condition), that had been trained in genetics, but with low clinical experience, and relatively near a genetic clinic (peripheral condition). The second path represented HPs who had been trained in genetics with low clinical experience, and with a preference for quick to use computerized tools, even though not user-friendly (core conditions), who are relatively near a genetic clinic (peripheral condition). The third path represented HPs who had not been trained in genetics, near a genetic clinic, with a preference for computerized tools, even though not flexible, user-friendly, and quick to use. On the one hand, with a consistency cutoff of 0.801904, the intermediate solution of this first fuzzy-set had a coverage of 0.346794 and consistency of 0.847864.

Table 13. Results of fsQCA: pathways leading to the use of BC RPMs by Canadian HPs

Conditions	+ USE : model 1 (all variables)			+ USE : model 2 (actionable variables)			
	<i>Path 1</i>	<i>Path 2</i>	<i>Path 3</i>	<i>Path 1</i>	<i>Path 2</i>	<i>Path 3</i>	<i>Path 4</i>
Specialities: Genetic counsellor	★			NA	NA	NA	NA
Clinical experience	(o)	O		NA	NA	NA	NA
Training in genetics	(★)	★	O	★	★	★	★
Distance from a genetic clinic	(o)	(o)	O	(o)	(o)	(o)	(o)
Computerized tool		★	★		O	★	O
Flexible tool			O	O	O	★	
User-friendly tool		O	O		★	O	★
Tool's time of use		O	★	★			★
Raw coverage	0.242178	0.094573	0.074109	0.140640	0.087872	0.082328	0.096801
Unique coverage	0.178113	0.030507	0.074109	0.055261	0.009180	0.019920	0.025074
Consistency	0.863208	0.895597	0.819597	0.783243	0.807683	0.907834	0.815610
Solution coverage		0.346794			0.207352		
Solution consistency		0.847864			0.812944		

★ = presence of/high membership in a core condition; (★) = presence of/high membership in a peripheral condition; O = absence if/low membership in a core condition; (o) = absence of/low membership in a peripheral condition; Blank space = don't cares; NA: not actionable.

On the other hand, a fuzzy-set including only the condition on which it is possible to act (model 2) provided an intermediate solution with a slightly lesser consistency (0.812944) and coverage (0.207352)

at a cutoff of 0.802107. The analysis revealed 4 possible pathways. Two factors were shared by all pathways: training in genetics as a core condition and low distance from a genetic clinic as a peripheral condition. Those two conditions can be considered as necessary, but not sufficient, given they appeared in all pathways of the model: they can produce the outcome in combination with other sufficient conditions (Ragin 2017). More precisely, the results of the fsQCA represented HPs trained in genetics near a genetic clinic: 1) who preferred tools that were quick to use, even though not flexible, 2) who preferred user-friendly tools, even though not computerized and not flexible, 3) who preferred computerized and flexible tools, even though not user-friendly, and 4) who preferred tools that were user-friendly and quick to use, even though not computerized.

Two other fsQCA models, both on the non-use of BC RPMs, are available in the appendices – Supp. 4. Model 3, for which not being a genetic counsellor is a necessary condition, proposed nine pathways. Four of them are detailed, that is, those with the highest coverage: 1) low clinical experience, far from a genetic clinic, and uncomputerized tool; 2) low clinical experience, no training in genetics, far from a genetic clinic, not flexible and not user-friendly tools; 3) even though near a genetic clinic, no training in genetics, and tools that are uncomputerized, not user-friendly, not flexible, and that take too much time to use; and 4) high clinical experience, far from a genetic clinic, even though tools are computerized and quick to use. Model 4 proposed 6 pathways and 2 of them are detailed: 1) even though near a genetic clinic, no training in genetics and tools that are uncomputerized, not flexible and that take too much time to use; and 2) far from a genetic clinic, even though tools are flexible and quick to use.

DISCUSSION

This study has shed light on factors associated with the use and the variety of use of BC RPMs by Canadian HPs. It has also highlighted combinations of conditions (i.e., recipes) that explained their use and non-use. More precisely, the results from the bivariate analysis have revealed that: 1) the genetic counsellors used BC RPMs in greater proportion than specialists and general practitioners; 2) the greater the years of their clinical experience, the less likely HPs used BC RPMs; 3) the training in genetics affected positively the use of BC RPMs; 4) the closer the HPs to a genetic clinic, the more they used BC RPMs; and 5) some tools' features were significantly associated with the use of BC RPMs (computerized, flexible, user-friendly, and time of use). These results are aligned with previous studies' findings highlighted in the literature review. In addition, the results from the fsQCA revealed several pathways that lead to the use and the non-use of the BC RPMs by Canadian HPs, confirming that multiple combinations of conditions can explain the use or not of such tools, and that strategies to foster BC RPMs' adoption may not fit all. Convergences and divergences of conditions' attributes in pathways of the four models are nonetheless

sources of several insights. These are discussed under five main questions, before the strengths and limits of the study are presented.

TO BE OR NOT BE A GENETIC COUNSELOR?

The academic curricula and clinical training of genetic counsellors are especially designed for the latter to be proficient in supporting and educating patients and their families who may be at-risk of a genetic disorder or who have to deal with an inherited condition. All of them have sound knowledge in medical genetics, plus competencies in counselling (i.e., communication, psychology, assessment...) (Abacan, Alsubaie et al. 2019, Canadian Association of Genetic Counsellors 2021). So, in addition to being knowledgeable in clinical genetics, they are prepared to manipulate genetic information. Their position in the healthcare trajectory of women at-risk of BC made them the best candidates for using BC RPMs among the diverse types of HPs: they are the main people responsible for in-depth genetic assessments among their homologous HPs from other disciplines (Amara, Blouin-Bougie et al. 2016). Finally, almost all of them worked in or near a genetic clinic, an environment designed and organized by genetic professionals for patients dealing with the risk of or a genetic disorder. It is then not surprising that “being a genetic counsellor” was a core condition for the use of BC RPMs, and “not being a genetic counsellor” was a necessary condition for not using it: all genetic counsellors have to use - at least sometimes - a RPM for assessing the BC genetic risk of their patients.

While experts and authorities can choose to promote and develop the profession of genetic counsellors in Canada, that follows the evolution of knowledge and integration of genetics in healthcare services, they cannot ask all HPs to become genetic experts. They cannot also assume they will use BC RPMs because they have been developed. The issue is then more connected to the diffusion of BC RPMs and the use of such tools by other types of HPs working in different settings, like general practitioners in BC clinics or first line family physicians (Laforest, Kirkegaard et al. 2019). Identifying women’s BC risk level has direct implications in terms of risk management strategies that would be offered to them (Moorthie, Burton et al. 2020) and the first assessment, that led either to a reference for an in-depth genetic risk evaluation with an expert or the recommendation of non-invasive risk management interventions (e.g., early detection), is done on the first line. So, let’s see what could be done to promote and to increase the use of BC RPMs by HPs, tools that have the potential to help especially non-genetic experts to determine the women’s BC risk level more precisely.

TRAINING IN GENETICS: IS IT A MUST?

The short answer: yes, it is. This is enlightened by the results of the symmetric and asymmetric techniques employed in this study. Training in genetics during medical school was associated with an increased use and variety of use of BC RPMs. Moreover, not only is this a type of knowledge mastered by genetic counsellors, but it was also a necessary condition according to the results of the fsQCA, when considering only actionable variables (model 2). That is to say, regardless of the speciality of HPs, training in genetics became an essential condition for the uptake of BC RPMs. This finding is also supported by previous studies. A certain level of knowledge, competences, and confidence in the domain of clinical genetics should be achieved for non-genetic HPs to get actively involved in cancer genetic risk assessment, which may imply the use BC RPMs (Rainey, van der Waal et al. 2018, Laforest, Kirkegaard et al. 2019, Blouin-Bougie, Amara et al. 2021). As recommended by other experts, training in clinical genetics should be offered, but the extent and the particular aspect to address must be determined and aligned with the needs of diverse categories of HPs respectively (Pashayan, Antoniou et al. 2020). Future research may investigate more specifically this knowledge translation issue. It is worth noting, though, that providing training on a particular RPM might help HPs to learn and to develop a higher level of comfort over the tool, but it is not sufficient for ensuring its adoption or its usage on a regular basis (Yadav, Hartkop et al. 2019). To include more genetics in the academic curricula of the next generation of HPs or provide continuous medical education to practising HPs are also solutions that will improve the level of comfort, of acceptability, and of use of genomic-related innovations (Wilkes, Day et al. 2017, Rainey, van der Waal et al. 2018).

DISTANCE FROM A GENETIC CLINIC: IS IT RELEVANT?

According to the study's results, the distance from a genetic clinic is negatively associated with the use of BC RPMs. In addition, the fsQCA analysis revealed that a low distance from a genetic clinic is a necessary condition, as it appeared in all pathways of the two models explaining the variety of use of BC RPMs. Therefore, no matter the speciality of HPs, the closer they are from a genetic clinic, the more likely they tend to use BC RPMs. Future research could determine exactly why by exploring the two following avenues. First, HPs may be reluctant to perform BC risk assessment or provide BC genetic risk results if oncogenetic services are not easily accessible to some groups of patients. Indeed, previous studies identified several impediments - and consequently, disparities - to patients' access to highly specialized services such as genetic counselling or early detection and management of BC (Ess, Savidan et al. 2010, Cragun, Bonner et al. 2015, Senier, Tan et al. 2019): these are notably related to geographical, sociodemographic, and cultural factors. Second, the distance from the genetic clinics might be a proxy of

the HPs' professional networks or their level of collaboration with genetic services in a given region. They may have less communication with genetic experts and professionals than those working near genetic clinics and then have less opportunities to develop their knowledge or receive support from their peers in clinical genetics. Senier, Tan et al. (2019) emphasize the necessity of two important aspects to improve precision medicine: 1) tailoring interventions to local demographics and community resources; and 2) developing multilevel and sectorial collaborations. Future research capitalizing on the creation (or improvement) of interprofessional collaboration between genetic clinics and BC screening centers, for example, could be the source of insightful paths of actions for the use and the uptake of genetic-related innovations such as BC RPMs.

DO TOOLS' FEATURES REALLY MATTER?

Yes, they do. Most of the tools' features considered in this study were positively associated with the use of BC RPMs: the respondents have indicated a preference for a computerized, flexible, user-friendly, and quick tool to use. Results of previous studies are in line with our findings (Brédart, Kop et al. 2018, Rainey, van der Waal et al. 2018, Weigert, Cavanaugh et al. 2018, Brédart, Kop et al. 2019). However, according to the fsQCA analysis, none of them was a necessary condition in any of the configurational models. In addition, various tools' features appeared as sufficient conditions in the different configurational pathways. It suggests they were important, but not equally in all combinations. They will contribute to produce the outcome with the presence or the absence of other specific conditions only. In other words, the technological tool must possess some attractive assets respective to HPs' background and professional constraints or preferences, but they were not enough, on their own, to ensure their adoption by HPs. For instance, in model 1, the presence of "being a genetic counsellor" appeared in only one pathway where all tools' features were characterized as "don't cares" (Path 1), contrary to all other pathways. Future studies can assess if these genetic experts use BC RPMs regardless of their extrinsic features because it is a task embedded in their professional role or if it is related to another external reason not captured by this study.

Conversely, the presence of "having a computerized tool" was a core condition in the two pathways where medical specialities don't care. In addition, in model 2, where only actionable variables were considered, the condition of "having a computerized tool" appeared in alternance with the user-friendly asset: when one was present, the other was absent. Future research could then assess if the condition of "having a user-friendly tool" is a substitutive or a complementary condition to "having a computerized tool".

Another interesting future research avenue that can be explored on the basis of the present study's results is to determine if time of use is really a barrier of or for which group of HPs it is an impediment to BC RPMs' adoption. Time constraints are recurrently cited as hindering the uptake of RPMs in primary care. Nevertheless, among the different configurational models tested in this study, this condition appeared as "don't cares" in several pathways and was also present or absent in pathways explaining either the use or the non-use of BC RPMs. While an explanation can rely on the heterogeneity of the sample in this study, future research should determine if time for using the tool is really the source of the problem. Lack of knowledge or poor training might increase the time of use. Likewise, the non-endorsement of BC risk assessment as part of their professional role, the lack of organizational support or the impact of this task on their workflow (Rainey, van der Waal et al. 2018) can all contribute to complexify the use of BC RPMs and thus produce time constraints for users.

HOW TO ATTRACT EXPERIENCE HPS

Findings from this study highlighted that the greater the years of clinical experience of HPs, the less likely they have used BC RPMs. In the fsQCA, a low clinical experience is found to be among the sufficient conditions for the use of BC RPMs (model 1). This suggests that the utility (perceived, at least) of BC RPMs must be proven to significantly supplement clinical expertise or otherwise provide a clear benefit over trained in genetics HPs' clinical judgement or competencies. This is also supported by a number of prior studies that identified perceived usefulness as a key determinant in the adoption of new technologies such as BC RPMs (Brédart, Kop et al. 2018, Rainey, van der Waal et al. 2018, Price, Spencer et al. 2019). This is particularly true in a context where the use of these tools is not mandatory. In addition, low clinical experience also appeared in two pathways in model 3 on the non-use of BC RPMs, but "not being a genetic counsellor" is however a necessary condition in these situations. So, not having knowledge in genetics nor a clear professional mandate in BC risk assessment overtake the high clinical experience that impede BC RPMs' adoption.

LIMITS AND STRENGTHS

The findings of this study should be interpreted in light of some limitations and strengths. First, this study used a secondary dataset collected several years ago. On the one hand, it implies that results are thus constrained to factors and measures available in the database, although several similar findings were identified in the recent literature. Only factors related to tools' general extrinsic features were considered in this study, but other characteristics are important and can influence the use and the non-use of technological innovations (e.g., objective and perceived accuracy or reliability, confidence that tool is up-

to-date and evidence-based, risk factors included in the models). Future research should also deeply assess factors associated to the environmental context (such as recommendations by experts, approbations by regulation agencies or recognized institutions, influence of peers and co-workers) and be better grounded in theoretical models (e.g., technology acceptance model). On the other hand, it represents a perspective on BC RPMs' uptake that should be updated. However, recent studies still suggest that the adoption of current BC RPMs is generally low. Indeed, while technologies are evolving rapidly, behaviors remain hard to change.

Despite these limits, this study is the first to have applied the fsQCA to BC RPMs' adoption. This method enabled a fine-grained understanding of the necessary and sufficient factors leading to the adoption of these tools. Taking into consideration actionable and non-actionable conditions made it possible to propose concrete recommendations, practical implications, and future research avenues. This method was also used in combination with correlational techniques, which allows to increase the validity and the robustness of the study's results.

CONCLUSION

This study provides a finer-grained analysis of the variety of HPs' profiles regarding the use and non-use of BC RPMs. It also leads to useful insights about actionable levers to foster the use of BC RPMs. Despite the study's limits, two main strategies can be employed to increase the uptake of BC RPMs by HPs, notably to the extent that a specific BC RPM be recommended for practice standardization purposes, for example: (1) One can target non-users and provide training in genetics, in complementarity with increased interactions or collaboration with HPs in genetic clinics; this strategy has the potential to improve HPs' level of comfort with the use of these technological tools, and offers support to non-genetic experts in their learning process of genetic risk assessment for BC; (2) Otherwise, one can target experienced HPs and propose to them a tool that fits with their needs and professional constraints, but foremost, that proposes clear added-value for day-to-day practices (eg., risk communication tools, adapted and up-to-date recommendations specific to their healthcare setting/system, outputs useful for patients or intra-professional exchanges and monitoring).

Funding: This research was supported by Fonds de recherche du Québec- Société et culture and through the CIRH Team of familial risk of breast cancer.

Conflict of interest: The authors declare no conflicts of interest.

Abbreviations: BC: Breast cancer; HPs: healthcare providers/professionals; RPMs: risk prediction models/algorithms; RAT: risk assessment tools; FSQCA: Fuzzy-set Qualitative Analysis

Inclusive writing notes: Both, females and males, can develop BC. As it is a disease that affects, by far, more women than men, the use of the term women is preferred to that of men. A more inclusive term, patients, is also used in the text.

REFERENCES

- Abacan, M, L Alsubaie, K Barlow-Stewart, B Caanen, C Cordier, E Courtney, E Davoine, J Edwards, NJ Elackatt, K Gardiner, Y Guan, L-H Huang, CI Malmgren, S Kejriwal, HJ Kim, D Lambert, PA Lantigua-Cruz, JMH Lee, M Lodahl, Å Lunde, S Macaulay, I Macciocca, S Margarit, A Middleton, R Moldovan, J Ngeow, AJ Obregon-Tito, KE Ormond, M Paneque, K Powell, K Sanghavi, D Scotcher, J Scott, CS Juhé, S Shkedi-Rafid, T-M Wessels, S-Y Yoon and C Wicklund (2019). "The Global State of the Genetic Counseling Profession." European Journal of Human Genetics **27**(2): 183.
- Anothaisintawee, T, Y Teerawattananon, C Wiratkapun, V Kasamesup and A Thakkinstian (2012). "Risk prediction models of breast cancer: a systematic review of model performances." Breast cancer research and treatment **133**(1): 1.
- Armstrong, J, M Toscano, N Kotchko and et al. (2015). "Utilization and outcomes of brca genetic testing and counseling in a national commercially insured population: The about study." JAMA Oncology: 1.
- Brédart, A, J-L Kop, AC Antoniou, AP Cunningham, A De Pauw, M Tischkowitz, H Ehrencrona, S Dolbeault, L Robieux and K Rhiem (2018). "Use of the BOADICEA web application in clinical practice: appraisals by clinicians from various countries." Familial cancer **17**(1): 31.
- Brédart, A, J-L Kop, AC Antoniou, AP Cunningham, A De Pauw, M Tischkowitz, H Ehrencrona, MK Schmidt, S Dolbeault and K Rhiem (2019). "Clinicians' use of breast cancer risk assessment tools according to their perceived importance of breast cancer risk factors: an international survey." Journal of community genetics **10**(1): 61.
- Canadian Association of Genetic Counsellors (2021).
- Canadian Cancer Society. (2021a). "Breast Cancer Statistics." Retrieved 15-03-2020, from <https://www.cancer.ca/en/cancer-information/cancer-type/breast/statistics/?region=qc>.
- Canadian Cancer Society. (2021b). "Risk factors for breast cancer." from <https://www.cancer.ca/en/cancer-information/cancer-type/breast/risks/?region=on>.
- Chatterjee, N, J Shi and M García-Closas (2016). "Developing and evaluating polygenic risk prediction models for stratified disease prevention." Nature Reviews Genetics **17**(7): 392.
- Chiang, PPC, D Glance, J Walker, FM Walter and JD Emery (2015). "Implementing a QCancer risk tool into general practice consultations: an exploratory study using simulated consultations with Australian general practitioners." British Journal of Cancer **112**(1): S77.
- Cintolo-Gonzalez, JA, D Braun, AL Blackford, E Mazzola, A Acar, JK Plichta, M Griffin and KS Hughes (2017). "Breast cancer risk models: a comprehensive overview of existing models, validation, and clinical applications." Breast cancer research and treatment **164**(2): 263.
- Collins, IM, E Steel, GB Mann, JD Emery, A Bickerstaffe, A Trainer, P Butow, M Pirota, AC Antoniou, J Cuzick, J Hopper, K-A Phillips and LA Keogh (2014). "Assessing and managing breast cancer risk: Clinicians' current practice and future needs." The Breast(23): 644.
- Corbelli, J, S Borrero, R Bonnema, M McNamara, K Kraemer, D Rubio, I Karpov and M McNeil (2014). "Use of the Gail model and breast cancer preventive therapy among three primary care specialties." Journal of Women's Health **23**(9): 746.
- Cragun, D, D Bonner, J Kim, MR Akbari, SA Narod, A Gomez-Fuego, JD Garcia, ST Vadaparampil and T Pal (2015). "Factors associated with genetic counseling and BRCA testing in a population-based sample of young Black women with breast cancer." Breast Cancer Research and Treatment **151**(1): 169.
- Crilly, D, M Zollo and MT Hansen (2012). "Faking It or Muddling Through? Understanding Decoupling in Response to Stakeholder Pressures." Academy of Management Journal **55**(6): 1429.

DeCensi, A, MA Thorat, B Bonanni, SG Smith and J Cuzick (2015). "Barriers to preventive therapy for breast and other major cancers and strategies to improve uptake." Ecancermedalscience **9**: 595.

Douglas, EJ, DA Shepherd and C Prentice (2020). "Using fuzzy-set qualitative comparative analysis for a finer-grained understanding of entrepreneurship." Journal of Business Venturing **35**(1): 105970.

Easton, DF, PD Pharoah, AC Antoniou, M Tischkowitz, SV Tavtigian, KL Nathanson, P Devilee, A Meindl, FJ Couch and M Southey (2015). "Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk." New England Journal of Medicine **372**(23): 2243.

Eng, S and AG Woodside (2012). "Configural analysis of the drinking man: Fuzzy-set qualitative comparative analyses." Addictive Behaviors **37**(4): 541.

Engel, C and C Fischer (2015). "Breast cancer risks and risk prediction models." Breast care **10**(1): 7.

Engelhardt, EG, AH Pieterse, N van Duijn-Bakker, JR Kroep, HCJM de Haes, EMA Smets and AM Stiggelbout (2015). "Breast cancer specialists' views on and use of risk prediction models in clinical practice: A mixed methods approach." Acta Oncologica **54**(3): 361.

Ess, S, A Savidan, H Frick, C Rageth, G Vlastos, U Lütolf and B Thürlimann (2010). "Geographic variation in breast cancer care in Switzerland." Cancer Epidemiology **34**(2): 116.

Fiss, PC (2011). "Building better causal theories: A fuzzy set approach to typologies in organization research." Academy of Management Journal **54**(2): 393.

Fitzgerald, JB (2019). "Equifinality and Pathways to Environmental Concern: A Fuzzy-Set Analysis." Socius **5**: 2378023119872412.

Gagnon, J, E Lévesque, The Clinical Advisory Committee on Breast Cancer Screening and Prevention, F Borduas, J Chiquette, C Dorio, N Duchesnes, M Dumais, L Eloy, W Foulkes, N Gervais, L Lalonde, B L'Espérance, S Meterissian, L Provencher, J Richard, C Savard, I Trop, N Wong, BM Knoppers and J Simard (2016). "Recommendations on breast cancer screening and prevention in the context of implementing risk stratification: impending changes to current policies." Current Oncology **23**(6): e615.

Greckhamer, T, S Furnari, PC Fiss and RV Aguilera (2018). "Studying configurations with qualitative comparative analysis: Best practices in strategy and organization research." Strategic Organization **16**(4): 482.

Guerra, CE, Sherman, M. and Armstrong, K. (2009). "Diffusion of breast cancer risk assessment in primary care." J Am Board Fam Med **22**(3): 272.

Kaplan, CP, J Livaudais-Toman, JA Tice, K Kerlikowske, SE Gregorich, EJ Perez-Stable, RJ Pasick, A Chen, J Quinn and LS Karliner (2014). "A randomized, controlled trial to increase discussion of breast cancer in primary care." Cancer Epidemiol Biomarkers Prev **23**(7): 1245.

Kappen, TH, K Van Loon, MA Kappen, L Van Wolfswinkel, Y Vergouwe, WA Van Klei, KG Moons and CJ Kalkman (2016). "Barriers and facilitators perceived by physicians when using prediction models in practice." Journal of clinical epidemiology **70**: 136.

Kirby, M and I Machen (2009). "Impact on clinical practice of the Joint British Societies' cardiovascular risk assessment tools." International Journal of Clinical Practice **63**(12): 1683.

Laforest, F, P Kirkegaard, B Mann and A Edwards (2019). "Genetic cancer risk assessment in general practice: systematic review of tools available, clinician attitudes, and patient outcomes." British Journal of General Practice **69**(679): e97.

Louro, J, M Posso, MH Boon, M Román, L Domingo, X Castells and M Sala (2019). "A systematic review and quality assessment of individualised breast cancer risk prediction models." British journal of cancer **121**(1): 76.

- Mavaddat, N, K Michailidou, J Dennis, M Lush, L Fachal, A Lee, JP Tyrer, T-H Chen, Q Wang and MK Bolla (2019). "Polygenic risk scores for prediction of breast cancer and breast cancer subtypes." The American Journal of Human Genetics **104**(1): 21.
- McWilliams, L, VG Woof, LS Donnelly, A Howell, DG Evans and DP French (2020). "Risk stratified breast cancer screening: UK healthcare policy decision-making stakeholders' views on a low-risk breast screening pathway." BMC cancer **20**(1): 1.
- Meads, C, I Ahmed and RD Riley (2012). "A systematic review of breast cancer incidence risk prediction models with meta-analysis of their performance." Breast cancer research and treatment **132**(2): 365.
- Moorthie, S, H Burton and C Babb de Villiers (2020). Personalising breast cancer prevention: bridging the gap between research and policy, PHG Foundation - University of Cambridge: 42.
- Muller-Riemenschneider, F, C Holmberg, N Rieckmann, H Kliems, V Rufer, J Muller-Nordhorn and SN Willich (2010). "Barriers to routine risk-score use for healthy primary care patients: survey and qualitative study." Arch Intern Med **170**(8): 719.
- Panchal, SM, M Ennis, S Canon and LJ Bordeleau (2008). "Selecting a BRCA risk assessment model for use in a familial cancer clinic." BMC medical genetics **9**(1): 116.
- Pappas, IO, PE Kourouthanassis, MN Giannakos and V Chrissikopoulos (2016). "Explaining online shopping behavior with fsQCA: The role of cognitive and affective perceptions." Journal of Business Research **69**(2): 794.
- Pashayan, N, AC Antoniou, U Ivanus, LJ Esserman, DF Easton, D French, G Sroczynski, P Hall, J Cuzick and DG Evans (2020). "Personalized early detection and prevention of breast cancer: ENVISION consensus statement." Nature Reviews Clinical Oncology: 1.
- Peiris, DP, R Joshi, RJ Webster, P Groenestein, TP Usherwood, E Heeley, FM Turnbull, A Lipman and AA Patel (2009). "An Electronic Clinical Decision Support Tool to Assist Primary Care Providers in Cardiovascular Disease Risk Management: Development and Mixed Methods Evaluation." Journal of Medical Internet Research **11**(4).
- Price, S, A Spencer, A Medina-Lara and W Hamilton (2019). "Availability and use of cancer decision-support tools: a cross-sectional survey of UK primary care." British Journal of General Practice **69**(684): e437.
- Ragin, CC (2017). User's guide to Fussy-Set / Qualitative Comparative Analysis. Irvine, CA, Univesrity of California. **Based on: fsQCA 3.0**: 66.
- Rainey, L, D van der Waal, A Jervaeus, Y Wengström, DG Evans, LS Donnelly and MJ Broeders (2018). "Are we ready for the challenge of implementing risk-based breast cancer screening and primary prevention?" The Breast **39**: 24.
- Schackmann, EA, DF Munoz, MA Mills, SK Plevritis and AW Kurian (2013). "Feasibility evaluation of an online tool to guide decisions for BRCA1/2 mutation carriers." Familial cancer **12**(1): 65.
- Senier, L, C Tan, L Smollin and R Lee (2019). "Understanding the potential of state-based public health genomics programs to mitigate disparities in access to clinical genetic services." Genetics in Medicine **21**(2): 373.
- Souiden, N, N Amara and W Chaouali (2020). "Optimal image mix cues and their impacts on consumers' purchase intention." Journal of Retailing and Consumer Services **54**: 102011.
- Usher-Smith, J, J Emery, W Hamilton, SJ Griffin and FM Walter (2015). "Risk prediction tools for cancer in primary care." British journal of cancer **113**(12): 1645.
- Vis, B (2012). "The comparative advantages of fsQCA and regression analysis for moderately large-N analyses." Sociological Methods & Research **41**(1): 168.

Wan, Q, Harris, M.F., Zwar, N. and Vagholkar, S. (2008). "Sharing risk management: An implementation model for cardiovascular absolute risk assessment and management in Australian general practice." International Journal of Clinical Practice **62**(6): 905.

Wassenberg, MWM, Willemsen, J.M., Gaillard, C.A. and Braam, B. (2004). "Hypertension management in primary care: standard care and attitude towards a disease management model." Netherlands Journal of Medicine **62**(10): 375.

Weigert, J, N Cavanaugh and T Ju (2018). "Evaluating mammographer acceptance of MammoRisk software." Radiologic technology **89**(4): 344.

Welch, BM and K Kawamoto (2013). "Clinical decision support for genetically guided personalized medicine: a systematic review." Journal of the American Medical Informatics Association **20**(2): 388.

Wilkes, MS, FC Day, TL Fancher, H McDermott, E Lehman, RA Bell and MJ Green (2017). "Increasing confidence and changing behaviors in primary care providers engaged in genetic counselling." BMC Medical Education **17**(1): 163.

Yadav, S, S Hartkop, PY Cardenas, R Laskany, A Halalau, S Shoichet, M Maddens and D Zakalik (2019). "Utilization of a breast cancer risk assessment tool by internal medicine residents in a primary care clinic: impact of an educational program." BMC cancer **19**(1): 1.

ANNEXES ARTICLE 2

Supplementary 1. Details on BC RPMs considered in the study

BC RPMs	Calculation type	Web links for current versions
Cancer Australia (Your risk and Breast Cancer)	Web-based	https://breastcancerrisk.canceraustralia.gov.au
BOADICEA (Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm)	Web-based	http://ccge.medschl.cam.ac.uk/boadicea/
BRCAPRO Model	Software	http://www4.utsouthwestern.edu/breasthealth/cagene/
Gail Model* (Breast Cancer Risk Assessment SAS Macro)	Software	https://dceg.cancer.gov/tools/risk-assessment/bcrasasmacro
Manchester Scoring System	Hand calculation (now also online)	https://www.eviq.org.au/additional-clinical-information-cancer-genetics/3246-manchester-scoring-system-with-guide-to-patho
Myriad II**	Software and web-based	https://www.myriadpro.com/brcr-risk-calculator/
NCI online (Breast Cancer Risk Assessment Tool)	Web-based	https://www.cancer.gov/bcrisktool/

* See Breast Cancer Risk assessment tool (BRAT) of the NCI Online. This tool is based on the Gail Model and has been upgraded over the years.

** Risk calculation used by Myriad was initially based in the Claus model, but it has been replaced by the Tyrer-Cuzick, i.e., IBIS model) (Myriad Genetic Laboratories, 2020 [access on July 04, 2021]: <https://myriadmyrisk.com/riskscore/>

Supplementary 2. Data calibration for fsQCA

Variables	Original	Codification	Calibration ^a	Full-out	Breakpoints	Full-in	Assumptions ^b
OUTCOMES							
Variety of use	Likert (frequency 1 to 5) for 7 BC RPMs	Index (0 to 7)	Percentiles: 10-50-90(0;1;3.3)	0	1 model (rarely to always) (neither in nor out)	3.3	NA
Factors							
TOOLS' FEATURES							
Computerized	Likert (importance 1 to 5)	None	1=0; 2-3=0.25;4=0.80;5=1	0	0.25 Mostly out	0.80 Mostly in	1 Present
Flexible	Likert (importance 1 to 5)	None	1=0; 2-3=0.25;4=0.80;5=1	0	0.25 Mostly out	0.80 Mostly in	1 Present
User-friendly	Likert (importance 1 to 5)	None	1=0; 2-3=0.25;4=0.80;5=1	0	0.25 Mostly out	0.80 Mostly in	1 Present
Time of use	Likert (importance 1 to 5)	None	1=0; 2-3=0.25;4=0.80;5=1	0	0.25 Mostly out	0.80 Mostly in	1 Absent
USERS' PROFILE							
Specialities	Nominal (genetic counsellors; specialists; generalists)	0=specialists; generalists 1=genetic counsellors	None	0	none	none	1 Present
Training in BC genetics	Binary (0;1)	0=not trained 1=trained	None	0	none	none	1 Present
Experience	Continuous (years)	None	Percentiles: 10-50-90(9.7;26;38)	9.7	26 years	38	Absent
CLINICAL ENVIRONMENT							
Type of setting	Nominal	0=others 1=genetic clinic	None	-	none	none	- Not included
Distance from genetic clinic	Continuous (km)	None	Percentiles: 10-50-90(0;15;46.5)	0	15 km	46.5	Absent

^a Calibrations have to range between 0 and 1; they were fixed on the basis of a conceptual and empirical judgement about breakpoints to define sets as in previous studies. For Likert scales, the two endpoints, ie., 1 (not important at all) and 5 (extremely important), were used to respectively define HPs as fully out members (0) and fully in members (1). Those between these endpoints were considered to have a partial membership: HPs having indicated 2 and 3 (somewhat and moderately important) were assigned a value of 0.25 (mostly out), and those having indicated 4 (very important) were assigned the value of 0.80 (mostly in) to reflect the direction and the ambiguity of their answers. For continuous measures, percentiles of 10, 50 and 90 were used to respectively define sets as fully out, neither in nor out, and fully in (Greckhamer, Furnari et al. 2018).^b Assumptions made according to results from quantitative binary analyses for the use of BC RPMs.

Supplementary 3. Results of necessity analysis for the four configurational models on the presence (+) and the absence (~) of the variety of use of BC RPMs by Canadian HPs

CONDITIONS Presence (+) Absence (~)	All variables + USE (model 1)		Only actionable variables + USE (model 2)		All variables ~ USE (model 3)		Only actionable variables + USE (model 4)	
	Consistency*	Coverage	Consistency	Coverage	Consistency	Coverage	Consistency	Coverage
+ Genetic counsellors	0.248168	0.809773	NA	NA	0.040158	0.190227	NA	NA
~ Genetic counsellors	0.751831	0.350461			0.959842	0.649538		
+ Clinical experience	0.538935	0.457483	NA	NA	0.587129	0.723532	NA	NA
~ Clinical experience	0.674309	0.529415			0.559752	0.638008		
+ Distance from a genetic clinic	0.483548	0.390488	0.483548	0.390488	0.618161	0.724695	0.618161	0.724695
~ Distance from a genetic clinic	0.659084	0.543165	0.659084	0.543165	0.480090	0.574381	0.480090	0.574381
+ Training in BC genetics	0.455478	0.519000	0.455478	0.519000	0.290777	0.481000	0.290777	0.481000
~ Training in BC genetics	0.544521	0.345920	0.544521	0.345920	0.709224	0.654079	0.709224	0.654079
+ Computerized tool	0.553088	0.519006	0.553088	0.519006	0.419291	0.571189	0.419291	0.571189
~ Computerized tool	0.543030	0.391779	0.543030	0.391779	0.646920	0.677568	0.646920	0.677568
+ Flexible tool	0.414314	0.537830	0.414314	0.537830	0.336980	0.635045	0.336980	0.635045
~ Flexible tool	0.718858	0.427539	0.718858	0.427539	0.754755	0.651665	0.754755	0.651665
+ User-friendly tool	0.516632	0.507346	0.516632	0.507346	0.419838	0.598536	0.419838	0.598536
~ User-friendly tool	0.591187	0.412430	0.591187	0.412430	0.654433	0.662789	0.654433	0.662789
+ Time consuming to use the tool	0.441074	0.555491	0.441074	0.555491	0.328814	0.601175	0.328814	0.601175
~ Time consuming to use the tool	0.683322	0.412210	0.683322	0.412210	0.756876	0.662832	0.756876	0.662832

*Ragin (2017) defines consistency as “the degree to which the causal condition is a superset of the outcome” and the coverage as “the empirical relevance of a consistent superset” (p. 20).

Supplementary 4. Results of fsQCA: pathways leading to the non-use of BC RPMs by Canadian HPs

Conditions	~ USE: model 3 (all variables)				~ USE: model 4 (actionable variables)	
	Path 1	Path 2	Path 3	Path 4	Path 1	Path 2
Specialities: genetic counsellor	Not being a genetic counsellors is necessary condition				NA	NA
Clinical experience	O	(o)		★	NA	NA
Training in genetics		(o)	(o)		O	
Distance from a genetic clinic	★	(★)	(o)	★	O	★
Computerized tool	O		(o)		O	
Flexible tool		(o)	(o)	★	O	★
User-friendly tool		(o)	(o)			
Tool's time of use			(o)	★	O	★
Raw coverage	0.2777460	0.223790	0.150018	0.128016	0.171033	0.157858
Unique coverage	0.0194596	0.023413	0.077782	0.042614	0.140135	0.083850
Consistency	0.8387670	0.847721	0.877673	0.878333	0.871035	0.837201
Solution coverage					0.435882	
Solution consistency					0.854142	

★ = presence of/high membership in a core condition; (★) = presence of/high membership in a peripheral condition; O = absence of/low membership in a core condition; (o) = absence of/low membership in of a peripheral condition; Blank space = don't cares; NA: not actionable

* Only pathways with the higher raw coverage values (i.e., over than 0.10) are presented, given the fsQCA analysis generated multiple pathways leading to the non-use of BC RPMs.

CONCLUSION

Autant les programmes de dépistage que les services cliniques réguliers et d'oncogénétique actuellement en place excluent des femmes qui pourraient bénéficier d'interventions préventives en matière de cancer du sein. Or, que la solution soit d'améliorer l'accès et les services offerts ou de proposer des stratégies alternatives comme la stratification du risque, le risque de cancer du sein devra être adéquatement évalué et communiqué aux femmes. Pour explorer ce problème et identifier des pistes de solution, cette recherche est articulée autour de trois grands objectifs : 1) proposer un cadre conceptuel sur le conseil génétique et ses déterminants permettant, d'une part, d'illustrer le processus traversé par les femmes à risque de cancer du sein avant d'en arriver à identifier un moyen de gestion de risque, et d'autre part, d'inclure l'ensemble des professionnel·les de la santé impliqués dans ce dernier; 2) explorer les perceptions des professionnel·les de la santé vis-à-vis la mise en place d'une stratégie de stratification du risque pour le cancer du sein; et 3) évaluer les conditions nécessaires et suffisantes à l'adoption des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein, une condition *sine qua non* pour qu'une stratégie de stratification du risque pour le cancer du sein puisse être mise en place.

Par la poursuite de ces objectifs, cette recherche permet de contribuer d'un point de vue théorique, empirique et pratique à la personnalisation des soins et services préventifs en cancer du sein au Canada.

CONTRIBUTIONS THÉORIQUES

D'un point de vue théorique, cette recherche propose un cadre conceptuel portant sur le processus de prédiction et de communication du risque (le conseil génétique) pour le cancer du sein et de ses déterminants sous forme de chaîne de valeur (CVC). Ce cadre théorique, issu du domaine de la gestion, repose sur l'exploration et l'exploitation des connaissances. De nature stratégique, il permet d'illustrer comment ces dernières prennent de la valeur pour les parties prenantes au travers une série d'activités allant de l'identification et l'acquisition des connaissances, en passant par la création, le partage et le transfert des connaissances, jusqu'à l'évaluation des connaissances qui, elle, permet de faire état de la valeur globale créée par cette chaîne d'activités.

Concrètement, l'état des connaissances met d'abord en lumière les différentes composantes du processus de conseil génétique pour le cancer du sein du point de vue des professionnel·les de la santé : 1) l'évaluation du risque, qui inclut la collecte et l'inventaire des différents facteurs de risque (modifiables et non modifiables) et permet de déterminer le besoin de faire un test de susceptibilité génétique; 2) l'investigation du risque, qui consiste à déterminer ou réajuster le niveau de risque grâce aux résultats des tests de susceptibilité génétique pour le cancer du sein, tests si pertinents et désirés par les femmes;

3) la communication du risque, qui renvoie aux explications et à l'échange entre les professionnel·les de la santé et les patientes sur leur niveau de risque, leurs résultats de tests génétiques le cas échéant, et les implications sur leur risque individuel de cancer du sein et les membres de leur famille; et 4) la décision sur les moyens de gestion du risque, qui permet aux femmes de choisir de manière éclairée, parmi les modalités de prévention et de gestion du risque recommandées pour leur niveau de risque, un moyen leur permettant de réduire ou de gérer au mieux leur risque de cancer du sein.

Ce cadre conceptuel présente, par ailleurs, les trois grandes catégories de facteurs influençant ces différentes étapes : 1) le profil des professionnel·les de la santé, qui regroupe des caractéristiques socio-démographiques et psycho-cognitives, telles que la spécialité médicale, l'expérience clinique ou encore leur style de counseling; 2) le profil des patientes, qui correspond aux faits et perceptions cliniques identifiés par les professionnel·les de la santé, comme les facteurs de risque des patientes ou leurs attitudes par rapport aux tests génétiques; et 3) le profil de l'environnement, qui s'articule selon une perspective écologique en trois niveaux : clinique (ex., temps et type de consultation), professionnel (ex., milieu de pratique, outils disponibles) et systémique (ex., meilleures pratiques établies, enjeux éthiques et légaux).

CONTRIBUTIONS EMPIRIQUES

Au point de vue empirique, cette recherche propose deux principales contributions. La première, mise en lumière dans l'article qualitatif au Chapitre II, repose sur l'utilisation du cadre conceptuel développé et présenté au Chapitre I pour explorer l'acceptabilité de la mise en place d'une stratégie de stratification du risque pour le cancer du sein par les professionnel·les de la santé du Québec. Cette étude révèle que certaines étapes du processus demandent une attention particulière, notamment celle de l'évaluation du risque pour laquelle les professionnel·les ont soulevé des préoccupations, comme des barrières à l'utilisation des modèles de prédiction du risque. Elle met aussi en évidence une étape qui n'avait pas été identifiée dans l'état des connaissances, celle de l'identification des femmes à risque de cancer du sein. Ceci est plus ou moins surprenant dans la mesure où la littérature sur le conseil génétique est davantage du ressort des services cliniques que des programmes de santé publique et que l'état des connaissances est davantage composé d'études portant sur des pratiques cliniques passées et actuelles plutôt que celles en développement.

La seconde contribution repose sur l'utilisation de la méthode d'analyse qualitative comparée, de plus en plus populaire en science de la gestion. Effectivement, l'étude présentée au Chapitre III apparaît être la première à appliquer le FsQCA à l'adoption des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein. Cette méthode permet une compréhension fine des conditions nécessaires et suffisantes, centrales et périphériques, conduisant à l'adoption ou non de ces outils grâce à l'identification de différentes

combinaisons. Utilisée conjointement avec des méthodes d'analyses quantitatives plus conventionnelles, la crédibilité des résultats issus de la méthode d'analyse qualitative comparée n'en est que renforcée.

CONTRIBUTIONS PRATIQUES

Au point de vue pratique, cette recherche permet de formuler quelques recommandations sur l'utilisation des stratégies, des outils et des formations sur les soins et services personnalisés en matière de prévention du cancer du sein. Notamment, en explorant les perceptions des professionnel·les de la santé vis-à-vis l'implantation d'une approche de stratification du risque (article qualitatif au Chapitre II), trois conditions ont été mises en évidence pour favoriser son acceptabilité : 1) respecter le principe d'équité et assurer la standardisation des soins et services; 2) accorder une attention particulière à la gestion des connaissances et arrimer les stratégies sélectionnées avec les différentes composantes de l'approche de stratification à implanter; et 3) repenser les ressources humaines afin de capitaliser sur les structures et les forces de la main-d'œuvre existante. De plus, l'utilisation d'un cadre opératoire prenant la forme d'un modèle logique organisé selon cinq grandes questions (Qui? – population visée; Quand? – conditions ou prérequis; Quoi? – outils et stratégies; Comment? – activités cliniques; Pourquoi? – effets anticipés) a permis d'identifier plusieurs enjeux, préoccupations, besoins et bénéfices de la mise en place d'une approche de stratification du risque pour le cancer du sein. Même certaines caractéristiques des outils ont pu être mises en lumière. Par exemple, les professionnel·les de la santé, particulièrement préoccupé·es par l'activité de l'évaluation du risque, ont souligné la pertinence d'avoir un questionnaire clinique standardisé ainsi qu'un modèle de prédiction du risque simple à utiliser et convenant à l'évaluation du risque dans un contexte populationnel, pour être plus à l'aise de compléter cette étape. C'est d'ailleurs ces enjeux liés à l'utilisation des modèles de prédiction du risque qui ont mené à étudier la question des conditions nécessaires et suffisantes à l'adoption de ces modèles pour le cancer du sein dans l'article quali-quantitatif du Chapitre III.

Ce second article met de l'avant plusieurs aspects liés à la pratique de l'évaluation du risque. D'une part, plusieurs conditions sont associées à l'utilisation des modèles de prédiction du risque pour le cancer du sein : la spécialité médicale, l'expérience clinique, la formation en génétique, la proximité géographique d'une clinique génétique, et quelques caractéristiques extrinsèques des modèles de prédiction du risque, telles que leur convivialité ou leur flexibilité. Également, grâce à l'emploi de la fsQCA, plusieurs combinaisons de conditions ont pu être identifiées quant à l'utilisation et la non-utilisation de ces modèles, confirmant du coup qu'une seule stratégie, basée sur un même ensemble de facteurs, ne pouvait convenir à tous les professionnel·les de la santé. Cependant, certaines conditions sont des incontournables à l'adoption des modèles de prédiction du risque, comme avoir des connaissances en génétique et être près d'une clinique d'oncogénétique; comme condition à la non-adoption de ces modèles : ne pas être un·e conseiller·e en génétique.

Ensemble, les résultats issus de ces recherches portent à croire que ce ne sont pas seulement les soins et services de santé offerts aux femmes qui se doivent d'être personnalisés, mais également les moyens et les stratégies de gestion des connaissances dirigés vers les professionnel·les de la santé et les organisations dans lesquelles ils·elles concourent à créer de la valeur : ici, la santé des femmes et de leurs proches.

LIMITES

Les résultats de ces recherches doivent être interprétés à la lumière de certaines limites. Peut-être la plus probante est celle liée au besoin d'actualisation des données. En effet, l'état des connaissances considère les articles publiés jusqu'en 2016 et les données utilisées dans les articles empiriques datent de quelques années. Cependant, l'état des connaissances est le résultat d'un travail substantiel qui prend en compte 175 articles empiriques. Par ailleurs, la littérature présentée dans la partie introductive de cette recherche et celle présentée dans les articles empiriques sont à jour. Ces articles traitent également de problématiques toujours actuelles. L'idéal aurait été d'avoir des données très récentes pour étayer les questions de recherche qu'ils abordent, mais les façons de faire, comme les structures n'ayant que peu changé en pratique au cours des dernières années au Québec et au Canada, permettent tout de même de tirer des conclusions d'intérêt pour la personnalisation des services préventifs et les professionnel·les de la santé impliqués dans le processus de conseil génétique pour le cancer du sein.

AGENDA DE RECHERCHE

Outre les contributions découlant de cette recherche, une de ses forces repose sur les pistes de recherche futures identifiées. Nombreuses sont celles mises en lumière par la revue de la littérature, qui concernent autant la théorie et les concepts associés aux différentes activités du processus de conseil génétique pour le cancer du sein et de ses déterminants, que l'empirie et les méthodes employées pour explorer les enjeux organisationnels, professionnels et cliniques de la personnalisation des soins et services préventifs en cancer du sein. La partie empirique de cette recherche a également permis d'identifier quelques questions de recherche à explorer. Pour clore cette recherche, le tableau 14 propose un agenda de recherche synthèse résumant les principales pistes de recherche identifiées dans les chapitres précédents, par niveau de recherche (méthodologique ou théorique).

Tableau 14. Agenda de recherche

	Composantes	Avenues de recherche identifiées
<i>Pistes de nature méthodologique</i>	Designs	<ul style="list-style-type: none"> • Employer des devis interventionnels et longitudinaux; participatifs et en contexte réel.
	Analyses	<ul style="list-style-type: none"> • Favoriser les études quantitatives (actuellement surtout descriptives ou qualitatives), avec des modèles explicatifs considérant davantage de variabilité et de complexité pour obtenir plus de nuances (actuellement surtout des modèles de régression logistique ou binomiale).
	Population (échantillon)	<ul style="list-style-type: none"> • Préconiser des échantillons plus hétérogènes (inclure une variété de professionnel·les) pour identifier le degré de variabilité des pratiques et d'implication de certain·es professionnel·les à certaines étapes du processus, d'une part, et augmenter le pouvoir de généralisation des résultats (c.-à-d., penser en termes de continuum de soins), d'autre part. • Explorer les pratiques dans divers pays et juridictions (actuellement, la littérature reflète davantage les pratiques aux États-Unis).
	Processus	<ul style="list-style-type: none"> • Étudier les facteurs associés à l'acceptabilité et l'adoption d'innovations technologiques et organisationnelles, et décrire leur évolution dans le temps. • Identifier les 'déficits' en termes de connaissances des professionnel·les pour enrichir les formations offertes et développer des outils ou des stratégies de gestion de connaissances comblant en partie ces déficits. • Explorer la complémentarité, la substitution ou l'indépendance des outils destinés aux professionnel·les.
	Évaluation	<ul style="list-style-type: none"> • Étudier les outils utilisés pour déterminer la pertinence de prescrire ou de référer pour un test génétique, particulièrement les modèles de prédiction du risque. • Identifier les facteurs expliquant l'échec de certain·es professionnel·les à référer les patientes à des services d'oncogénétique.
<i>Pistes de nature théorique</i>	Communication	<ul style="list-style-type: none"> • Explorer davantage les questions de la communication intrafamiliale et des conseils en lien avec les saines habitudes de vie. • Explorer les expériences vécues lors des résultats de tests de variance incertaine et ses effets.
	Décision	<ul style="list-style-type: none"> • Explorer les facteurs associés aux décisions sur les moyens de gestion du risque et le plan de suivi proposé. • Déterminer le rôle des recommandations et lignes directrices dans le processus de conseil génétique; elle semble être une étape transversale et non correspondre à l'activité de reproduction des connaissances dans la CVC.
	Professionnel·les	<ul style="list-style-type: none"> • Différencier les professionnel·les autrement que sur la base de leur titre professionnel. • Étudier les aspects en lien avec la gestion des ressources humaines, comme la collaboration interprofessionnelle ou les rôles perçus. • Explorer les sources d'information utilisées et l'ouverture à l'innovation et aux changements des différents professionnel·les. • Explorer davantage les notions de soins centrés sur les patientes et de la gestion de l'incertitude (ex., expression des émotions des patientes, réponses comportementales des professionnel·les).
	Patientes	<ul style="list-style-type: none"> • Comprendre comment les professionnel·les sont influencé·es par l'âge, le genre, la culture, l'ethnicité et la langue des patientes. • Étudier, à l'aide d'analyses quantitatives, les perceptions cliniques des professionnel·les à l'égard des patientes.
	Environnement	<ul style="list-style-type: none"> • Porter une attention particulière aux variables systémiques ou contextuelles influençant les pratiques professionnelles, notamment : <ul style="list-style-type: none"> • le type de la structure et l'organisation des consultations • la charge de travail (et le temps disponible), les priorités organisationnelles et la disponibilité des ressources • les variables macroenvironnementales (ex., enjeux sociaux, éthiques et légaux, politiques publiques).

ENSEMBLE DES RÉFÉRENCES

Aalfs, C. M., Smets, E.M.A., De Haes, H.C.J.M. and Leschot, N.J. (2003). "Referral for genetic counselling during pregnancy: Limited alertness and awareness about genetic risk factors among GPs." Family Practice **20**(2): 135-141.

Abacan, M., L. Alsubaie, K. Barlow-Stewart, B. Caanen, C. Cordier, E. Courtney, E. Davoine, J. Edwards, N. J. Elackatt, K. Gardiner, Y. Guan, L.-H. Huang, C. I. Malmgren, S. Kejriwal, H. J. Kim, D. Lambert, P. A. Lantigua-Cruz, J. M. H. Lee, M. Lodahl, Å. Lunde, S. Macaulay, I. Macciocca, S. Margarit, A. Middleton, R. Moldovan, J. Ngeow, A. J. Obregon-Tito, K. E. Ormond, M. Paneque, K. Powell, K. Sanghavi, D. Scotcher, J. Scott, C. S. Juhé, S. Shkedi-Rafid, T.-M. Wessels, S.-Y. Yoon and C. Wicklund (2019). "The Global State of the Genetic Counseling Profession." European Journal of Human Genetics **27**(2): 183-197.

Acheson, L., Stange, C.K., and Zyzanski, S. (2005). "Clinical genetics issues encountered by family physicians. Genetics in Medicine." Genetics in Medicine **7**(7): 501-508.

Acheson, L. S., Wiesner, G.L., Zyzanski, S.J., Goodwin, M.A., and Stange, K.C. (2000). "Family history-taking in community family practice: implications for genetic screening." Genetics in Medicine **2**(3): 180-185.

Acton, R. T., Burst, N.M., Casebeer, L., Ferguson, S.M., Greene, P., Laird, B.L. and Leviton, L. (2000). "Knowledge, attitudes, and behaviors of Alabama's primary care physicians regarding cancer genetics." Academic Medicine **75**(8): 850-852.

Ader, T., L. R. Susswein, N. P. Callanan and J. P. Evans (2009). "Attitudes and Practice of Genetic Counselors Regarding Anonymous Testing for BRCA1/2." Journal of Genetic Counseling **18**(6): 606-617.

Alakhras, M., R. Bourne, M. Rickard, K. Ng, M. Pietrzyk and P. Brennan (2013). "Digital tomosynthesis: a new future for breast imaging?" Clinical radiology **68**(5): e225-e236.

Albada, A., M. Vernooij, L. van Osch, A. Pijpe, S. van Dulmen and M. G. Ausems (2014). "Does and should breast cancer genetic counselling include lifestyle advice?" Fam Cancer **13**(1): 35-44.

Amara, N., J. Blouin-Bougie, J. Jbilou, N. Halilem, J. Simard and R. Landry (2016). "The knowledge value-chain of genetic counseling for breast cancer: an empirical assessment of prediction and communication processes." Familial Cancer **15**(1): 1-17.

American Cancer Society (1985). "Survey of Physicians' Attitudes And Practices in Early Cancer Detection." CA Cancer Journal for Clinicians **35**(4): 197-213.

American Cancer Society (1990). "1989 survey of physicians' attitudes and practices in early cancer detection." CA Cancer J Clin **40**(2): 77-101.

Anothaisintawee, T., Y. Teerawattananon, C. Wiratkapun, V. Kasamesup and A. Thakkinstian (2012). "Risk prediction models of breast cancer: a systematic review of model performances." Breast cancer research and treatment **133**(1): 1-10.

Antoniou, A., P. Pharoah, G. McMullan, N. Day, M. Stratton, J. Peto, B. Ponder and D. Easton (2002). "A comprehensive model for familial breast cancer incorporating BRCA1, BRCA2 and other genes." British journal of cancer **86**(1): 76-83.

Armstrong, D., S. Michie and T. Marteau (1998). "Revealed Identity: A Study of the Process of Genetic Counselling." Soc. Sci. Med. **47**(11): 1653-1658.

Armstrong, J., M. Toscano, N. Kotchko and et al. (2015). "Utilization and outcomes of brca genetic testing and counseling in a national commercially insured population: The about study." JAMA Oncology: 1-10.

Armstrong, K., A. Eisen and B. Weber (2000). "Assessing the Risk of Breast Cancer." New England Journal of Medicine **342**(8): 564-571.

Association Médicale Canadienne (2019). Médecine génétique.

Baars, M. J. H., De Smit, D.J., Langendam, M.W., Adèr, H.J. and Ten Kate, L.P. (2003). "Comparison of activities and attitudes of general practitioners concerning genetic counseling over a 10-year time-span." Patient Education and Counseling **50**(2): 145-149.

Barrison, A. F., Smith, C., Oviedo, J., Heeren, T. and Schroy, P.C. (2003). "Colorectal cancer screening and familial risk: a survey of internal medicine residents' knowledge and practice patterns." American Journal of Gastroenterology **95**(6): 1410-1416.

Batra, S., H. Valdimarsdottir, M. McGovern, S. Itzkowitz and K. Brown (2002). "Awareness of Genetic Testing for Colorectal Cancer Predisposition Among Specialists in Gastroenterology. ." American Journal of Gastroenterology **97**(3): 729-733.

Beitsch, P. D. and P. W. Whitworth (2014). "Can breast surgeons provide breast cancer genetic testing? An American Society of Breast Surgeons survey." Ann Surg Oncol **21**(13): 4104-4108.

Bell, R. A., H. McDermott, T. L. Fancher, M. J. Green, F. C. Day and M. S. Wilkes (2015). "Impact of a randomized controlled educational trial to improve physician practice behaviors around screening for inherited breast cancer." J Gen Intern Med **30**(3): 334-341.

Bellcross, C. A., A. A. Lemke, L. S. Pape, A. L. Tess and L. T. Meisner (2009). "Evaluation of a breast/ovarian cancer genetics referral screening tool in a mammography population." Genetics in Medicine **11**(11): 783-789.

Bennett, J., L. Chitty and C. Lewis (2016). "Non-invasive Prenatal Diagnosis for BRCA Mutations - a Qualitative Pilot Study of Health Professionals' Views." J Genet Couns **25**(1): 198-207.

Blouin-Bougie, J., N. Amara, K. Bouchard, J. Simard and M. Dorval (2018). "Disentangling the determinants of interest and willingness-to-pay for breast cancer susceptibility testing in the general population: a cross-sectional Web-based survey among women of Québec (Canada)." BMJ Open **8**(2).

Blouin-Bougie, J., N. Amara and J. Simard (2021). "Toward a Population-Based Breast Cancer Risk Stratification Approach? The Needs and Concerns of Healthcare Providers." Journal of Personalized Medicine **11**(6): 540.

Bonnevie, L., Thomsen, T. and Jorgensen, T. (2005). "The use of computerized decision support systems in preventive cardiology-principal results from the national PRECARD((R)) survey in Denmark." European Journal of Cardiovascular Prevention & Rehabilitation **12**(1): 52-55.

Borry, P., T. Goffin, H. Nys and K. Dierickx (2008). "Attitudes Regarding Predictive Genetic Testing in Minors: A survey of European Clinical Geneticists." American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics **148C**(1): 78-83.

Bottorff, J. L., Blaine, S., Carroll, J.C., Esplen, M.J., Evans, J., Nicolson Klimek, M.L., Meschino, W. and Ritvo, P. (2005). "The educational needs and professional roles of Canadian physicians and nurses regarding genetic testing and adult onset hereditary disease." Community Genet **8**(2): 80-87.

Brandt, R., Ali, Z., Sabel, A., McHugh, T. and Gilman, P. (2008). "Cancer Genetics Evaluation: Barriers to and Improvements for Referral." Genetic Testing **12**(1): 9-12.

Breast Cancer Research Foundation. (2015). "Mammograms Now or Later? Expert Answers to Your FAQs." Retrieved 05-12-2021.

Bredart, A., J.-L. Kop, A. C. Antoniou, A. P. Cunningham, A. De Pauw, M. Tischkowitz, H. Ehrencrona, S. Dolbeault, L. Robieux and K. Rhiem (2018). "Use of the BOADICEA web application in clinical practice: appraisals by clinicians from various countries." Familial cancer **17**(1): 31-41.

Bredart, A., J.-L. Kop, A. C. Antoniou, A. P. Cunningham, A. De Pauw, M. Tischkowitz, H. Ehrencrona, M. K. Schmidt, S. Dolbeault and K. Rhiem (2019). "Clinicians' use of breast cancer risk assessment tools according to their perceived importance of breast cancer risk factors: an international survey." Journal of community genetics **10**(1): 61-71.

Brennan, P., O. Claber and T. Brennan (2013). "Cancer family history triage: a key step in the decision to offer screening and genetic testing." Fam Cancer **12**(3): 497-502.

Brocklehurst, P. R., Baker, S.R. and Speight, P.M. (2010). "A qualitative study examining the experience of primary care dentists in the detection and management of potentially malignant lesions. 1. Factors influencing detection and the decision to refer." British Dental Journal **208**(2): 72-73.

Brooks, J. D., H. H. Nabi, I. L. Andrulis, A. C. Antoniou, J. Chiquette, P. Després, P. Devilee, M. Dorval, A. Droit and D. F. Easton (2021). "Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I)." Journal of Personalized Medicine **11**(6): 511.

Burke, W., Culver, J., Pinsky, L., Hall, S., Reynolds, S.E., Yasui, Y. and Press, N. (2009). "Genetic Assessment of Breast Cancer Risk in Primary Care Practice." American Journal of Medical Genetics Part A **149A**(3): 349-356.

Burton, H., C. Jackson and I. Abubakar (2014). "The impact of genomics on public health practice." British medical bulletin **112**(1): 37-46.

Butow, P. N., and Lobb, E.A. (2004). "Analyzing the Process and Content of Genetic Counseling in Familial Breast Cancer Consultations." Journal of Genetic Counseling **13**(5): 403-424.

Bylund, C. L., C. L. Fisher, D. Brashers, S. Edgerson, E. A. Glogowski, S. R. Boyar, Y. Kemel, S. Spencer and D. Kissane (2012). "Sources of uncertainty about daughters' breast cancer risk that emerge during genetic counseling consultations." J Genet Couns **21**(2): 292-304.

Canadian Association of Genetic Counsellors (2021).

Canadian Cancer Society. (2021). "Breast Cancer Statistics." Retrieved 15-03-2020, from <https://www.cancer.ca/en/cancer-information/cancer-type/breast/statistics/?region=qc>.

Canadian Cancer Society. (2021). "Get screen for breast cancer." Retrieved 05-12-2021, from https://cancer.ca/en/cancer-information/find-cancer-early/get-screened-for-breast-cancer?_ga=2.246199812.1056197677.1638975521-314034140.1637342582.

Canadian Cancer Society. (2021). "Risk factors for breast cancer." from <https://www.cancer.ca/en/cancer-information/cancer-type/breast/risks/?region=on>.

Canadian Partnership Against Cancer (2018). Breast Cancer Screening in Canada: Environmental Scan. Toronto, ON 38.

Carney, P. A., M. Kettler, A. J. Cook, B. M. Geller, L. Karliner, D. L. Miglioretti, E. A. Bowles, D. S. Buist, T. H. Gallagher and J. G. Elmore (2009). "An assessment of the likelihood, frequency, and content of verbal communication between radiologists and women receiving screening and diagnostic mammography." Acad Radiol **16**(9): 1056-1063.

Carroll, J. C., Cappelli, M., Miller, F., Wilson, B.J., Grunfeld, E., Peeters, C., Hunter, A.G.W., Gilpin, C. and Prakash, P. (2008). "Genetic services for hereditary breast/ovarian and colorectal cancers - Physicians' awareness, use and satisfaction." Community Genetics **11**(1): 43-51.

- Carroll, J. C., B. J. Wilson, J. Allanson, J. Grimshaw, S. M. Blaine, W. S. Meschino, J. A. Permaul and I. D. Graham (2011). "GenetiKit: a randomized controlled trial to enhance delivery of genetics services by family physicians." Fam Pract **28**(6): 615-623.
- Castle, P. E. and H. A. Katki (2016). "A risk-based framework to decide who benefits from screening." Nature Reviews Clinical Oncology **13**(9): 531-532.
- Chatterjee, N., J. Shi and M. García-Closas (2016). "Developing and evaluating polygenic risk prediction models for stratified disease prevention." Nature Reviews Genetics **17**(7): 392.
- Chen, M.-J., C. L. Holt, L. E.J. and N. H. Robin (2008). "The use by Alabama pediatricians of genetics consultation in the evaluation of developmental delay." American Journal of Medical Genetics **146A**(4): 421-425.
- Chiang, P. P. C., D. Glance, J. Walker, F. M. Walter and J. D. Emery (2015). "Implementing a QCancer risk tool into general practice consultations: an exploratory study using simulated consultations with Australian general practitioners." British Journal of Cancer **112**(1): S77-S83.
- Cho, M., P. Sankar, P. Wolp and L. Godmilow (1999). "Commercialization of BRCA1/2 Testing: Practitioner Awareness and Use of a New Genetic Test." American Journal of Medical Genetics **83**(3): 157-163.
- Chouchane, L., R. Mamtani, A. Dallol and J. I. Sheikh (2011). "Personalized medicine: a patient-centered paradigm." J Transl Med **9**(1): 206.
- Chowdhury, S., L. Henneman, T. Dent, A. Hall, A. Burton, P. Pharoah, N. Pashayan and H. Burton (2015). "Do health professionals need additional competencies for stratified cancer prevention based on genetic risk profiling?" Journal of personalized medicine **5**(2): 191-212.
- Cintolo-Gonzalez, J. A., D. Braun, A. L. Blackford, E. Mazzola, A. Acar, J. K. Plichta, M. Griffin and K. S. Hughes (2017). "Breast cancer risk models: a comprehensive overview of existing models, validation, and clinical applications." Breast cancer research and treatment **164**(2): 263-284.
- Clasen, C. M., Vernon, S.W., Mullen, P.D. and Jackson, G.L. (1994). "A survey of physician beliefs and self-reported practices concerning screening for early detection of cancer." Soc Sci Med **39**(6): 841-849.
- Claybrook, J., Hunter, C., Wetherill, L.F. and Vance, G.H. (2010). "Referral Patterns of Indiana Oncologists for Colorectal Cancer Genetic Services." Journal of Cancer Education **25**(1): 92-95.
- Cohn, J., W. Blazey, D. Tegay, B. Harper, S. Koehler, B. Laurent, V. Chan, M.-K. Jung and B. Krishnamachari (2014). "Physician Risk Assessment Knowledge Regarding BRCA Genetics Testing." Journal of Cancer Education **30**(3): 573-579.
- Cohn, J., W. Blazey, D. Tegay, B. Harper, S. Koehler, B. Laurent, V. Chan, M. K. Jung and B. Krishnamachari (2015). "Physician Risk Assessment Knowledge Regarding BRCA Genetics Testing." J Cancer Educ **30**(3): 573-579.
- Collins, D. L., and Street Jr., R.L. (2009). "A dialogic model of conversations about risk: Coordinating perceptions and achieving quality decisions in cancer care." Social Science and Medicine **68**(8): 1506-1512.
- Collins, I. M., E. Steel, G. B. Mann, J. D. Emery, A. Bickerstaffe, A. Trainer, P. Butow, M. Pirota, A. C. Antoniou, J. Cuzick, J. Hopper, K.-A. Phillips and L. A. Keogh (2014). "Assessing and managing breast cancer risk: Clinicians' current practice and future needs." The Breast(23): 644-650.
- Cope, D. G. (2014). "Methods and meanings: credibility and trustworthiness of qualitative research." Oncology nursing forum **41**(1): 89-91.

- Corbelli, J., S. Borrero, R. Bonnema, M. McNamara, K. Kraemer, D. Rubio, I. Karpov and M. McNeil (2014). "Use of the Gail model and breast cancer preventive therapy among three primary care specialties." Journal of Women's Health **23**(9): 746-752.
- Costanza, M. E., A. M. Stoddard, J. G. Zapka, V. P. Gaw and R. Barth (1992). "Physician compliance with mammography guidelines: barriers and enhancers." Journal of the American Board of Family Practice **5**(2): 143-152.
- Couch, F. J., K. L. Nathanson and K. Offit (2014). "Two decades after BRCA: setting paradigms in personalized cancer care and prevention." Science (New York, N.Y.) **343**(6178): 1466-1470.
- Cragun, D., A. D. Besharat, C. Lewis, S. T. Vadaparampil and T. Pal (2013). "Educational needs and preferred methods of learning among Florida practitioners who order genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer." J Cancer Educ **28**(4): 690-697.
- Cragun, D., D. Bonner, J. Kim, M. R. Akbari, S. A. Narod, A. Gomez-Fuego, J. D. Garcia, S. T. Vadaparampil and T. Pal (2015). "Factors associated with genetic counseling and BRCA testing in a population-based sample of young Black women with breast cancer." Breast Cancer Research and Treatment **151**(1): 169-176.
- Cragun, D., L. Camperlengo, E. Robinson, M. Caldwell, J. Kim, C. Phelan, A. N. Monteiro, S. T. Vadaparampil, T. A. Sellers and T. Pal (2015). "Differences in BRCA counseling and testing practices based on ordering provider type." Genet Med **17**(1): 51-57.
- Crilly, D., M. Zollo and M. T. Hansen (2012). "Faking It or Muddling Through? Understanding Decoupling in Response to Stakeholder Pressures." Academy of Management Journal **55**(6): 1429-1448.
- Crump, W. J., Marquiss, C.E., Pierce, P.J. and Phelps, T. (1991). "The decision to suggest screening lower gastrointestinal endoscopy: the effect of training." Fam Med **23**(4): 267-270.
- Cuevas-Cuerda, D. and D. Salas-Trejo (2014). "Evaluation after five years of the cancer genetic counselling programme of Valencian Community (Eastern Spain)." Fam Cancer **13**(2): 301-309.
- Czaja, R., McFall, S.L., Warnecke, R.B., Ford, L. and Kaluzny, A.D. (1994). "Preferences of Community Physicians for Cancer Screening Guidelines." Ann Intern Med **120**(7): 602-608.
- DeCensi, A., M. A. Thorat, B. Bonanni, S. G. Smith and J. Cuzick (2015). "Barriers to preventive therapy for breast and other major cancers and strategies to improve uptake." Ecanermedicalscience **9**: 595-595.
- Dent, T., J. Jbilou, I. Rafi, N. Segnan, S. Törnberg, S. Chowdhury, A. Hall, G. Lyratzopoulos, R. Eeles and D. Eccles (2013). "Stratified cancer screening: the practicalities of implementation." Public Health Genomics **16**(3): 94-99.
- Diamandis, M., N. M. A. White and G. M. Yousef (2010). "Personalized Medicine: Marking a New Epoch in Cancer Patient Management." Mol Cancer Res **8**: 1175-1187.
- Douglas, E. J., D. A. Shepherd and C. Prentice (2020). "Using fuzzy-set qualitative comparative analysis for a finer-grained understanding of entrepreneurship." Journal of Business Venturing **35**(1): 105970.
- Dulai, G. S., Farmer, M.M., Ganz, P.A., Bernaards, C.A., Qi, K., Dietrich, A.J., Bastani, R., Belman, M.J. and Kahn, K.L. (2004). "Primary Care Provider Perceptions of Barriers to and Facilitators of Colorectal Cancer Screening in a Managed Care Setting." Cancer **100**(9): 1843-1852.
- Dunn, A. S., Shridharani, K. V., Lou, W., Bernstein, J. and Horowitz, C.R. (2001). "Physician-Patient Discussions of Controversial Cancer Screening Tests." American Journal of Preventive Medicine **20**(2): 130-134.

Easton, D. F., P. D. Pharoah, A. C. Antoniou, M. Tischkowitz, S. V. Tavtigian, K. L. Nathanson, P. Devilee, A. Meindl, F. J. Couch and M. Southey (2015). "Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk." New England Journal of Medicine **372**(23): 2243-2257.

Edwards, A., G. Elwyn and R. Gwyn (1999). "General practice registrar responses to the use of different risk communication tools in simulated consultations: a focus group study." British Medical Journal **319**(7212): 749-752.

Edwards, A., Matthews, E., Pill, R. and Bloor, M. (1998). "Communication about risk: The responses of primary care professionals to standardizing the 'language of risk' and communication tools." Family Practice **15**(4): 301-307.

Edwards, Q. T., Maradiegue, A., Seibert, D., Saunders-Goldson, S. and Humphreys, S. (2009). "Breast cancer risk elements and nurse practitioners, knowledge, use, and perceived comfort level of breast cancer risk assessment." Journal of the American Academy of Nurse Practitioners **21**(5): 270-277.

Eichler, K., M. Zoller, P. Tschudi and J. Steurer (2007). "Barriers to apply cardiovascular prediction rules in primary care: a postal survey." BMC Fam Pract **8**: 1-7.

Eichmeyer, J. N., C. Burnham, P. Sproat, R. Tivis and T. M. Beck (2014). "The value of a genetic counselor: improving identification of cancer genetic counseling patients with chart review." J Genet Couns **23**(3): 323-329.

El Morr, C. and J. Subercaze (2010). "Knowledge management in healthcare." Handbook of research on developments in e-health and telemedicine: Technological and social perspectives: 490-510.

Ellington, L., Baty, B.J., McDonald, J., Venne, V., Musters, A., Roter, D., Dudley, W. and Croyle, R.T. (2006). "Exploring Genetic Counseling Communication Patterns: The Role of Teaching and Counseling Approaches." Journal of Genetic Counseling **15**(3): 179-189.

Ellington, L., K. M. Kelly, M. Reblin, S. Latimer and D. Roter (2011). "Communication in genetic counseling: cognitive and emotional processing." Health Commun **26**(7): 667-675.

Ellington, L., Roter, D., Dudley, W.N., Baty, B.J., Upchurch, R., Larson, S., Wylie, J.E., Smith, K.R. and Botkin, J.R. (2005). "Communication analysis of BRCA1 genetic counseling. ." Journal of Genetic Counseling **14**(5): 377-386.

Emery, J., R. Walton, A. Coulson, D. Glasspool, S. Ziebland and J. Fox (1999) "Computer support for recording and interpreting family histories of breast and ovarian cancer in primary care (RAGs): qualitative evaluation with simulated patients." British Medical Journal, 32-36.

Eng, S. and A. Woodside (2012). "Configural analysis of the drinking man: Fuzzy-set qualitative comparative analyses." Addictive Behaviors **37**(4): 541-543.

Engel, C. and C. Fischer (2015). "Breast cancer risks and risk prediction models." Breast care **10**(1): 7-12.

Engelhardt, E. G., A. H. Pieterse, N. van Duijn-Bakker, J. R. Kroep, H. C. J. M. de Haes, E. M. A. Smets and A. M. Stiggelbout (2015). "Breast cancer specialists' views on and use of risk prediction models in clinical practice: A mixed methods approach." Acta Oncologica **54**(3): 361-367.

Enns, E. E., Boudreault, P. and Palmer, C.G.S. (2010). "Examining the Relationship Between Genetic Counselors' Attitudes Toward Deaf People and the Genetic Counseling Session." Journal of Genetic Counseling **19**: 161-173.

Escher, M. and A.-P. Sappino (2000). "Primary care physicians' knowledge and attitudes towards genetic testing for breast-ovarian cancer predisposition." Annals of oncology **11**(9): 1131-1135.

Ess, S., A. Savidan, H. Frick, C. Rageth, G. Vlastos, U. Lütolf and B. Thürlimann (2010). "Geographic variation in breast cancer care in Switzerland." Cancer Epidemiology **34**(2): 116-121.

- Esserman, L. J. (2017). "The WISDOM Study: breaking the deadlock in the breast cancer screening debate." NPI Breast Cancer **3**(1): 1-7.
- Evans, D. G. R., L. S. Donnelly, E. F. Harkness, S. M. Astley, P. Stavrinou, S. Dawe, D. Watterson, L. Fox, J. C. Sergeant, S. Ingham, M. N. Harvie, M. Wilson, U. Beetles, I. Buchan, A. R. Brentnall, D. P. French, J. Cuzick and A. Howell (2016). "Breast cancer risk feedback to women in the UK NHS breast screening population." Br J Cancer **114**(9): 1045-1052.
- Evans, G. and A. Howell (2015). "Can the breast screening appointment be used to provide risk assessment and prevention advice?" Breast Cancer Research **17**(1): 84-84.
- Faden, R. R., Tambor, E.S., Chase, G.A., Geller, G., Hofman, K.J. and Holtzman, N.A. (1994). "Attitudes of physicians and genetics professionals toward cystic fibrosis carrier screening." American Journal of Medical Genetics **50**(1): 1-11.
- Fairfield, K. M., Chen, W.Y., Colditz, G.A., Emmons, K.M. and Fletcher, S.W. (2004). "Colon cancer risk counseling by health-care providers: Perceived barriers and response to an internet-based cancer risk appraisal instrument." Journal of Cancer Education **19**(2): 95-97.
- Fekih-Romdhane, F., H. Henchiri, R. Ridha, R. Labbane and M. Cheour (2019). "Niveau de détresse psychologique et de fardeau perçu chez les conjoints de femmes atteintes d'un cancer du sein." L'Encéphale **45**(2): 190-192.
- Fhärm, E., O. Rolandsson and E. E. Johansson (2009). "'Aiming for the stars'--GPs' dilemmas in the prevention of cardiovascular disease in type 2 diabetes patients: focus group interviews." Family Practice **26**(2): 109-114.
- Firth, H. V. and R. H. Lindenbaum (1992). "UK clinicians' knowledge of and attitudes to the prenatal diagnosis of single gene disorders." J Med Genet **29**(1): 20-23.
- Fiss, P. C. (2011). "Building better causal theories: A fuzzy set approach to typologies in organization research." Academy of Management Journal **54**(2): 393-420.
- Fitch, M. I., Gray, R. E., Covens, A., Thomas, G., Franssen, E., DePetrillo, D. and Rosen, B. (1999). "Gynecologists' perspectives regarding ovarian cancer." Cancer Prev Control **3**(1): 68-76.
- Fitzgerald, J. B. (2019). "Equifinality and Pathways to Environmental Concern: A Fuzzy-Set Analysis." Socius **5**: 2378023119872412.
- Fondation cancer du sein du Québec. (2018). "Le cancer du sein, ce n'est pas toujours rose." Retrieved 19 novembre 2021, from <https://rubanrose.org/blogue/le-cancer-du-sein-ce-nest-pas-toujours-rose/>.
- Fondation cancer du sein du Québec. (2021). "À propos du cancer du sein." Retrieved 19 novembre 2021, from rubanrose.org/minformer/a-propos-du-cancer-du-sein/.
- Foo, W., J. M. Young, M. J. Solomon and C. M. Wright (2009). "Family history? The forgotten question in high-risk colorectal cancer patients." Colorectal Disease **11**(5): 450-455.
- Foulkes, W. D., B. M. Knoppers and C. Turnbull (2016). "Population genetic testing for cancer susceptibility: founder mutations to genomes." Nat Rev Clin Oncol **13**(1): 41-54.
- Fransen, M., Meertens, R. and Schrandt-Stumpel, C. (2006). "Communication and risk presentation in genetic counseling: Development of a checklist." Patient Education and Counseling **61**(1): 126-133.
- Freedman, A. N., L. Wideroff, L. Olson, W. Davis, C. Klabunde, K. P. Srinath, B. B. Reeve, R. T. Croyle and R. Ballard-Barbash (2003). "US physicians' attitudes toward genetic testing for cancer susceptibility." American Journal of Medical Genetics Part A **120A**(1): 63-71.

French, D. P., S. Astley, A. R. Brentnall, J. Cuzick, R. Dobrashian, S. W. Duffy, L. S. Gorman, E. F. Harkness, F. Harrison and M. Harvie (2020). "What are the benefits and harms of risk stratified screening as part of the NHS breast screening Programme? Study protocol for a multi-site non-randomised comparison of BC-predict versus usual screening (NCT04359420)." BMC cancer **20**(1): 1-14.

Fröhlich, H., R. Balling, N. Beerenwinkel, O. Kohlbacher, S. Kumar, T. Lengauer, M. H. Maathuis, Y. Moreau, S. A. Murphy and T. M. Przytycka (2018). "From hype to reality: data science enabling personalized medicine." BMC medicine **16**(1): 150.

Fry, A., Campbell, H., Gudmundsdóttir, H., Rush, R., Porteous, M., Gorman, D. and Cull, A. (1999). "GPs' views on their role in cancer genetics services and current practice." Fam Pract **16**(5): 468-474.

Fuller, M., Myers, M., Webb, T., Tabangin, M. and Prows, C. (2010). "Primary Care Providers' Responses to Patient-Generated Family History." Journal of Genetic Counseling **19**(1): 84-96.

Gagnon, J., E. Lévesque, The Clinical Advisory Committee on Breast Cancer Screening and Prevention, F. Borduas, J. Chiquette, C. Dorio, N. Duchesnes, M. Dumais, L. Eloy, W. Foulkes, N. Gervais, L. Lalonde, B. L'Espérance, S. Meterissian, L. Provencher, J. Richard, C. Savard, I. Trop, N. Wong, B. M. Knoppers and J. Simard (2016). "Recommendations on breast cancer screening and prevention in the context of implementing risk stratification: impending changes to current policies." Current Oncology **23**(6): e615-e625.

Gale, T., Pasalodos-Sanchez, S., Kerzin-Storrar, L., Hall, G. and MacLeod, R. (2010). "Explaining Mendelian Inheritance in Genetic Consultations: An IPR Study of Counselor and Counselee Experiences." Journal of Genetic Counseling **19**(1): 55-67.

Geller, G., B. Bernhardt, T. Doksum, K. Helzlsouer, P. Wilcox and N. Holtzman (1998). "Decision-making about breast cancer susceptibility testing: how similar are the attitudes of physicians, nurse practitioners, and at-risk women?" J Clin Oncol **16**(8): 2868-2876.

Geller, G., E. Tambor, G. Chase, K. Hofman, R. Faden and N. Holtzman (1993). "Incorporation of Genetics in Primary Care Practice: Will Physicians Do the Counseling and Will They Be Directive?" Arch Fam Med **2**(11): 1119-1125.

Geller, G., E. Tambor, G. Chase and N. Holtzman (1993). "Measuring Physicians' Tolerance for Ambiguity and Its Relationship to Their Reported Practices regarding Genetic Testing." Medical Care **31**(11): 989-1001.

Ginsburg, G. S. and H. F. Willard (2009). "Genomic and personalized medicine: foundations and applications." Translational research **154**(6): 277-287.

Giroux, É. (2020). "La médecine personnalisée est-elle humaniste ?" Archives de Philosophie **Tome 83**(4): 59-82.

Godin, G., A. Bélanger-Gravel, M. Eccles and J. Grimshaw (2008). "Healthcare professionals' intentions and behaviours: A systematic review of studies based on social cognitive theories." Implement Sci **3**(36): 1-12.

Gorin, S. S., Ashford, A.R., Lantigua, R., Hajiani, F., Franco, R., Heck, J.E., and Gemson, D. (2007). "Intraurban influences on physician colorectal cancer screening practices." Journal of the National Medical Association **99**(12): 1371-1380.

Gøtzsche, P. C. and K. J. Jørgensen (2013). "Screening for breast cancer with mammography." Cochrane database of systematic reviews(6).

Gouvernement du Québec (1999). Programme québécois de dépistage du cancer du sein - Cadre de référence. Québec, Ministère de la Santé et des Services Sociaux: 67.

Government of Canada. (2014). "Le gouvernement Harper investit dans un nouveau programme de sensibilisation au cancer du sein." from <http://news.gc.ca>.

- Gramling, R., Clarke, J. and Simmons, E. (2009). "Racial Distribution of Patient Population and Family Physician Endorsed Importance of Screening Patients for Inherited Predisposition to Cancer." Journal of Health Care for the Poor and Underserved **20**(1): 50-54.
- Gramling, R., Nash, J., Siren, K., Eaton, C. and Culpepper, L. (2004). "Family Physician Self-Efficacy With Screening for Inherited Cancer Risk." Ann Fam Med **2**(2): 130-132.
- Grant, R. M. (1996). "Toward a knowledge-based theory of the firm." Strategic management journal **17**: 109-122.
- Grant, R. W., Hivert, M., Pandiscio, J.C., Florez, J.C., Nathan, D.M. and Meigs, J.B. (2009). "The clinical application of genetic testing in type 2 diabetes: a patient and physician survey." Diabetologia **52**(11): 2299-2305.
- Gray, E., A. Donten, N. Karssemeijer, C. van Gils, D. G. Evans, S. Astley and K. Payne (2017). "Evaluation of a stratified national breast screening program in the United Kingdom: an early model-based cost-effectiveness analysis." Value in Health **20**(8): 1100-1109.
- Gray, R. E., Chart, P., Carroll, J.C., Fitch, M.I. and Cloutier-Fisher, D. (1999). "Family physicians' perspectives on ovarian cancer." Cancer Prev Control **3**(1): 61-67.
- Greckhamer, T., S. Furnari, P. C. Fiss and R. V. Aguilera (2018). "Studying configurations with qualitative comparative analysis: Best practices in strategy and organization research." Strategic Organization **16**(4): 482-495.
- Greenhalgh, T., G. Robert, F. Macfarlane, P. Bate and O. Kyriakidou (2004). "Diffusion of innovations in service organizations: systematic review and recommendations." Milbank Quarterly **82**(4): 581-629.
- Groupe d'études canadien sur les soins de santé préventifs. (2019). "Lignes directrices- Cancer du sein (mise à jour) (2018)." Retrieved 05-12-2021, from <https://canadiantaskforce.ca/lignesdirectrices/lignes-directrices-publiees/cancer-du-sein-mise-a-jour/?lang=fr>.
- Guerra, C. E., Jacobs, S.E., Holmes, J.H. and Shea, J.A. (2007). "Are physicians discussing prostate cancer screening with their patients and why or why not? A pilot study." Journal of General Internal Medicine **22**(7): 901-907.
- Guerra, C. E., Schwartz, J.S., Armstrong, K., Brown, J.S., Hughes Halbert, C., and Shea, J.A. (2007). "Barriers of and facilitators to physician recommendation of colorectal cancer screening." J Gen Intern Med **22**: 1681-1688.
- Guerra, C. E., Sherman, M. and Armstrong, K. (2009). "Diffusion of breast cancer risk assessment in primary care." J Am Board Fam Med **22**(3): 272-279.
- Guest, G., A. Bunce and L. Johnson (2006). "How many interviews are enough? An experiment with data saturation and variability." Field methods **18**(1): 59-82.
- Haas, J. S., Kaplan, C.P., Gregorich, S.E., Perez-Stable, E.J. and Des Jarlais, G. (2004). "Do physicians tailor their recommendations for breast cancer risk reduction based on patient's risk?" Journal of General Internal Medicine **19**(4): 302-309.
- Hagan, J., E. Lévesque and B. M. Knoppers (2016). "Influence des facteurs organisationnels sur l'implantation d'une approche personnalisée de dépistage du cancer du sein." Sante Publique **28**(3): 353-361.
- Hampel, H., Grubs R.E., Walton C.S., Nguyen, E., Breidenbach, D.H., Nettles, S. Callana, N., Corliss, M. Fox S., Hiraki, S., Ku, L., Neufeld-Kaiser, W., Riley, B., Taylor, J. and Weik, L. (2009). "Genetic Counseling Practice Analysis" Journal of Genetic Counseling **18**: 205-216.
- Hannon, P. A., D. P. Martin, J. R. Harris and D. J. Bowen (2008). "Colorectal cancer screening practices of primary care physicians in Washington state." Cancer Control **15**(174-81).

Hayflick, S. J., Eiff, M.P., Carpenter, L. and Steinberger, J. (1998). "Primary care physicians' utilization and perceptions of genetics services." Genetics in Medicine **1**(1): 13-21.

Health Leaders Media - a division of HCPro Inc. In collaboration with Price Water House Cooper. (2010). "The Impact of Personalized Medicine Today ", from www.healthleadersmedia.com/breakthroughs.

Henneman, L., Marteau, M. and Timmermans, R.M.D. (2008). "Clinical geneticists' and genetic counselors' views on the communication of genetic risks: A qualitative study." Patient Education and Counseling **73**: 42-49.

Hersch, J., A. Barratt, J. Jansen, L. Irwig, K. McGeechan, G. Jacklyn, H. Thornton, H. Dhillon, N. Houssami and K. McCaffery (2015). "Use of a decision aid including information on overdetection to support informed choice about breast cancer screening: a randomised controlled trial." The Lancet **385**(9978): 1642-1652.

Hill, S., Spink, J., Cadilhac, D., Edwards, A., Kaufman, C., Rogers, S., Ryan, R. and Tonkin, A. (2010). "Absolute risk representation in cardiovascular disease prevention: comprehension and preferences of health care consumers and general practitioners involved in a focus group study." BMC Public Health **10**: 108.

Hindorff, L. A., Burke, W., Laberge, A.M., Rice, K.M., Lumley, T., Leppig, K., Rosendaal, F.R., Larson, E.B. and Psaty, B.M. (2009). "Motivating factors for physician ordering of factor V Leiden genetic tests." Arch Intern Med **169**(1): 68-74.

Ho, W.-K., M.-M. Tan, N. Mavaddat, M.-C. Tai, S. Mariapun, J. Li, P.-J. Ho, J. Dennis, J. P. Tyrer and M. K. Bolla (2020). "European polygenic risk score for prediction of breast cancer shows similar performance in Asian women." Nature communications **11**(1): 1-11.

Hodgson, J. M., Gillam, L.H., Sahhar, M.A. and Metcalfe, S.A. (2010). "“Testing Times, Challenging Choices”: An Australian Study of Prenatal Genetic Counseling " Journal of Genetic Counseling **19**: 22-37.

Howard, A., L. Balneaves and J. Bottorff (2009). "Women's Decision Making about Risk-Reducing Strategies in the Context of Hereditary Breast and Ovarian Cancer: A Systematic Review." Journal of Genetic Counseling **18**(6): 578-597.

Howell, A., S. Astley, J. Warwick, P. Stavrinou, S. Sahin, S. Ingham, H. McBurney, B. Eckersley, M. Harvie, M. Wilson, U. Beetles, R. Warren, A. Hufton, J. Sergeant, W. Newman, I. Buchan, J. Cuzick and D. G. Evans (2012). "Prevention of breast cancer in the context of a national breast screening programme." Journal of Internal Medicine **271**(4): 321-330.

Hudson, S., P. Ohman-Strickland, R. Cunningham, J. Ferrante, K. Hahn and B. Crabtree (2007). "The effects of teamwork and system support on colorectal cancer screening in primary care practices." Cancer Detect Prev **31**(5): 417-423.

Imms, A., Quinn, S. and Nelson, M. (2010). "General practitioners' use of cardiovascular risk calculators." Australian Family Physician **39**(1-2): 57-60.

Ingrand, I., Dujoncoy, S., Beauchant, M., Letard, J.C., Migeot, V. and Ingrand, P. (2009). "General practitioner and specialist views on colonoscopic screening of first-degree relatives of colorectal cancer patients." Cancer Epidemiology **33**(3-4): 223-230.

Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS), R. r. p. L. J., Paquin MC et Blanguaert I. (2019). Tomosynthèse mammaire et dépistage du cancer du sein. Direction des services de santé et de l'évaluation des technologies. Québec, Qc. , INESSS: 136

International Agency for Research on Cancer - World Health Organization. (2020). "Table: Estimated number of new cases in 2018, North America, Canada, females, all ages. ." Retrieved 15-03-2020, from http://gco.iarc.fr/today/online-analysis-table?v=2018&mode=cancer&mode_population=continents&population=900&populations=905_124&key=asr

[&sex=2&cancer=39&type=0&statistic=5&prevalence=0&population_group=0&ages_group%5B%5D=0&ages_group%5B%5D=17&group_cancer=1&include_nmssc=1&include_nmssc_other=1#collapse-group-0-2.](#)

Iriart, J. A. B. (2019). "Precision medicine/personalized medicine: a critical analysis of movements in the transformation of biomedicine in the early 21st century." Cadernos de saude publica **35**: e00153118.

Jbilou, J., N. Halilem, J. Blouin-Bougie, N. Amara, R. Landry and J. Simard (2014). "Medical Genetic Counseling for Breast Cancer in Primary Care: A synthesis of evidence on predictors of clinical practices." Public Health Genomics **17**: 190-208

John, H., Hale, E.D., Treharne, G.J., Carroll, D. and Kitas, G. D. (2009). "'All singing from the same hymn sheet': healthcare professionals' perceptions of developing patient education material about the cardiovascular aspects of rheumatoid arthritis." Musculoskeletal Care **7**(4): 256-271.

Kadaoui, N., M. Guay, G. Baron, J. St-Cerny and J. Lemaire (2012). "Breast cancer screening practices for women aged 35 to 49 and 70 and older." Can Fam Physician **58**(1): e47-53.

Kalet, A. R., J.C. and Fletcher, R. (1994). "How do physicians talk with their patients about risks?" Journal of General Internal Medicine **9**(7): 402-404.

Kaplan, C., J. Haas, E. Perez-Stable, G. Des Jarlais and S. Gregorich (2005). "Factors affecting breast cancer risk reduction practices among California physicians." Preventive Medicine **41**(1): 7-15.

Kaplan, C. P., J. Livaudais-Toman, J. A. Tice, K. Kerlikowske, S. E. Gregorich, E. J. Perez-Stable, R. J. Pasick, A. Chen, J. Quinn and L. S. Karliner (2014). "A randomized, controlled trial to increase discussion of breast cancer in primary care." Cancer Epidemiol Biomarkers Prev **23**(7): 1245-1253.

Kappen, T. H., K. Van Loon, M. A. Kappen, L. Van Wolfswinkel, Y. Vergouwe, W. A. Van Klei, K. G. Moons and C. J. Kalkman (2016). "Barriers and facilitators perceived by physicians when using prediction models in practice." Journal of clinical epidemiology **70**: 136-145.

Kaufert, P. A. (2000). "Health policy and the new genetics." Social Science & Medicine **51**(6): 821-829.

Keating, N. L., K. A. Stoeckert, M. M. Regan, L. DiGianni and J. E. Garber (2008). "Physicians' experiences with BRCA1/2 testing in community settings." Journal of Clinical Oncology **26**(35): 5789-5796.

Keller, B., Zemp Stutz, E., Tibblin, M., Ackermann-Liebrich, U., Faisst, K. and Probst-Hensch, N. (2001). "Screening mammographies in Switzerland: What makes female and male physicians prescribe them?" Swiss Medical Weekly **131**(21-22): 311-319.

Kenen, R., A. Ardern-Jones, E. Lynch and R. Eeles (2011). "Ownership of uncertainty: healthcare professionals counseling and treating women from hereditary breast and ovarian cancer families who receive an inconclusive BRCA1/2 genetic test result." Genet Test Mol Biomarkers **15**(4): 243-250.

Khoury, M. J., S. B. Clauser, A. N. Freedman, E. M. Gillanders, R. E. Glasgow, W. M. Klein and S. D. Schully (2011). "Population sciences, translational research, and the opportunities and challenges for genomics to reduce the burden of cancer in the 21st century." Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention **20**(10): 2105-2114.

Khoury, M. J., R. J. Coates, M. L. Fennell, R. E. Glasgow, M. T. Scheuner, S. D. Schully, M. S. Williams and S. B. Clauser (2012). "Multilevel research and the challenges of implementing genomic medicine." JNCI Monographs **2012**(44): 112-120.

Kirby, M. and I. Machen (2009). "Impact on clinical practice of the Joint British Societies' cardiovascular risk assessment tools." International Journal of Clinical Practice **63**(12): 1683-1692.

Klabunde, C., D. Lanier, M. Nadel, C. McLeod, G. Yuan and S. Vernon (2009). "Colorectal Cancer Screening by Primary Care Physicians: Recommendations and Practices, 2006-2007." American Journal of Preventive Medicine **37**(1): 8-16.

Klabunde, C. N., Frame, P.S., Meadow, A., Jones, E., Nadel, M. and Vernon, S.W. (2003). "A national survey of primary care physicians' colorectal cancer screening recommendations and practices." Prev Med **36**: 352-362.

Klarenbach, S., N. Sims-Jones, G. Lewin, H. Singh, G. Thériault, M. Tonelli, M. Doull, S. Courage, A. J. Garcia and B. D. Thombs (2018). "Recommendations on screening for breast cancer in women aged 40–74 years who are not at increased risk for breast cancer." Canadian Medical Association Journal **190**(49): E1441.

Klassen, A., A. Hall, J. Bowie and C. Weisman (2000). "Improving Cervical Cancer Screening in Hospital Settings." Preventive Medicine **31**(5): 538-546.

Komatsu, H. and K. Yagasaki (2014). "Are we ready for personalized cancer risk management? The view from breast-care providers." Int J Nurs Pract **20**(1): 39-45.

Koopmans, J., S. Hiraki and L. Freidman Ross (2006). "Attitudes and beliefs of pediatricians and genetic counselors regarding testing and screening for CF and G6PD: implications for policy." American Journal of Medical Genetics Part A **140**(A): 2305–2311.

Kothari, A., N. Hovanec, R. Hastie and S. Sibbald (2011). "Lessons from the business sector for successful knowledge management in health care: A systematic review." BMC health services research **11**(1): 173.

Kurian, A. W., A. C. Antoniou and S. M. Domchek (2016). "Refining breast cancer risk stratification: additional genes, additional information." American Society of Clinical Oncology Educational Book **36**: 44-56.

Kyne, G., S. Maxwell, K. Brameld, K. Harrison, J. Goldblatt and P. O'Leary (2011). "Compliance with professional guidelines with reference to familial cancer services." Aust N Z J Public Health **35**(3): 226-230.

Laberge, A. M., Psaty, B.M., Hindorff, L.A. and Burke, W. (2009). "Use of Factor V Leiden genetic testing in practice and impact on management." Genetics in Medicine **11**(10): 750-756.

Laforest, F., P. Kirkegaard, B. Mann and A. Edwards (2019). "Genetic cancer risk assessment in general practice: systematic review of tools available, clinician attitudes, and patient outcomes." British Journal of General Practice **69**(679): e97-e105.

Landry, R. (2009). "Appendix 2: Knowledge Management and Commercialization." Knowledge Translation in Health Care: Moving from Evidence to Practice: 280-290.

Landry, R., N. Amara, A. Pablos-Mendes, R. Shademani and I. Gold (2006). "The knowledge-value chain: a conceptual framework for knowledge translation in health care." Bulletin of the World Health Organization **84**(8): 597-602.

Lane, D. and C. Messina (1999). "Current perspectives on physician barriers to breast cancer screening." J Am Board Fam Pract **12**(1): 8-15.

Lämsäsalmi, H., M. Kivimäki, P. Aalto and R. Ruoranen (2006). "Innovation in Healthcare: A Systematic Review of Recent Research." Nursing Science Quarterly **19**(1): 66-72.

Lasser, K. E., Ayanian, J.Z., Fletcher, R.H. and DelVecchio Good M.-J. (2008). "Barriers to colorectal cancer screening in community health centers: a qualitative study." BMC Fam Pract **9** 15.

Lazcano-Ponce, E., A. Angeles-Llerenas, A. Alvarez-Del Rio, E. Salazar-Martinez, B. Allen, M. Hernandez-Avila and A. Kraus (2004). "Ethics and communication between physicians and their patients with cancer, HIV/AIDS, and rheumatoid arthritis in Mexico." Archives of Medical Research **35**(1): 66-75.

Lee, A., N. Mavaddat, A. N. Wilcox, A. P. Cunningham, T. Carver, S. Hartley, C. B. de Villiers, A. Izquierdo, J. Simard and M. K. Schmidt (2019). "BOADICEA: a comprehensive breast cancer risk prediction model incorporating genetic and nongenetic risk factors." Genetics in Medicine **21**(8): 1708-1718.

Lee, C. S., E. A. Sickles and L. Moy (2019). "Risk stratification for screening mammography: benefits and harms." American Journal of Roentgenology **212**(2): 250-258.

Leeming, W. (2013). "Looking Back on the Future of Genetic Counselling in Canada." Canadian Bulletin of Medical History/Bulletin canadien d'histoire de la médecine **30**(1): 101-122.

Levac, D., H. Colquhoun and K. K. O'Brien (2010). "Scoping studies: advancing the methodology." Implement Sci **5**(1): 1-9.

Lévesque, E., J. Hagan, B. M. Knoppers and J. Simard (2019). "Organizational challenges to equity in the delivery of services within a new personalized risk-based approach to breast cancer screening." New Genetics and Society **38**(1): 38-59.

Levy, D., E. Youatt and A. Shields (2007). "Primary care physicians' concerns about offering a genetic test to tailor smoking cessation treatment." Genetics in Medicine **9**(12): 842-849.

Lightbody, G., V. Haberland, F. Browne, L. Taggart, H. Zheng, E. Parkes and J. K. Blayney (2019). "Review of applications of high-throughput sequencing in personalized medicine: barriers and facilitators of future progress in research and clinical application." Briefings in bioinformatics **20**(5): 1795-1811.

Lobb, E., P. Butow, B. Meiser, K. Tucker and A. Barratt (2001). "How Do Geneticists and Genetic Counselors Counsel Women from High-Risk Breast Cancer Families?" Journal of Genetic Counseling **10**(2): 185-199.

Louro, J., M. Posso, M. H. Boon, M. Román, L. Domingo, X. Castells and M. Sala (2019). "A systematic review and quality assessment of individualised breast cancer risk prediction models." British journal of cancer **121**(1): 76-85.

Lundy, M. G., A. Forman, K. Valverde and L. Kessler (2014). "An investigation of genetic counselors' testing recommendations: pedigree analysis and the use of multiplex breast cancer panel testing." J Genet Couns **23**(4): 618-632.

MacDonald, D. J. (2002). "Women's decisions regarding management of breast cancer risk." MEDSURG Nursing **11**(4): 183-186.

Mackoff, R. L., Iverson, E.F., Kiekel, P., Dorey, F., Upperman, J.S. and Metzenberg, A.B. (2010). "Attitudes of Genetic Counselors Towards Genetic Susceptibility Testing in Children." J Genet Couns.

March, J. G. (1991). "Exploration and exploitation in organizational learning." Organization Science **2**(1): 71-87.

Marcin, J. P., Pretzlaff, R.K., Pollack, M.M., Patel, K.M. and Ruttimann, U.E. (2004). "Certainty and mortality prediction in critically ill children." J Med Ethics **30**(3): 304-307.

Marshall, J. (2012). Human Genome Project. Encyclopedia of Applied Ethics (Second Edition). C. Editor-in-Chief: Ruth. San Diego, Academic Press: 636-643.

Marzuillo, C., C. De Vito, S. Boccia, M. D'Addario, E. D'Andrea, P. Santini, A. Boccia and P. Villari (2013). "Knowledge, attitudes and behavior of physicians regarding predictive genetic tests for breast and colorectal cancer." Prev Med **57**(5): 477-482.

Masny, A., Daly, M., Ross, E., Balslem, A., Gillespie, D. and Weil, S. (2003). "A training course for oncology nurses in familial cancer risk assessment: Evaluation of knowledge and practice." Journal of Cancer Education **18**(1): 20-25.

- Mavaddat, N., K. Michailidou, J. Dennis, M. Lush, L. Fachal, A. Lee, J. P. Tyrer, T.-H. Chen, Q. Wang and M. K. Bolla (2019). "Polygenic risk scores for prediction of breast cancer and breast cancer subtypes." The American Journal of Human Genetics **104**(1): 21-34.
- McCahon, D., Holder, R., Metcalfe, A., Clifford, S., Gill, P., Cole, T., Sleightholme, H.V. and Wilson, S. (2009). "General practitioners' attitudes to assessment of genetic risk of common disorders in routine primary care." Clinical Genetics **76**(6): 544-551.
- McCann, S., MacAuley, D. and Barnett, Y. (2005). "Genetic consultations in primary care: GPs' responses to three scenarios." Scandinavian Journal of Primary Health Care **23**(2): 109-114.
- McPhee, S., Richard, R. and Solkowitz, S. (1986). "Performance of cancer screening in a university general internal medicine practice." Journal of General Internal Medicine **1**(5): 275-281.
- McWilliams, L., V. G. Woof, L. S. Donnelly, A. Howell, D. G. Evans and D. P. French (2020). "Risk stratified breast cancer screening: UK healthcare policy decision-making stakeholders' views on a low-risk breast screening pathway." BMC cancer **20**(1): 1-11.
- Meads, C., I. Ahmed and R. D. Riley (2012). "A systematic review of breast cancer incidence risk prediction models with meta-analysis of their performance." Breast cancer research and treatment **132**(2): 365-377.
- Meeuwesen, L., A. van den Brink-Muinen and G. Hofstede (2009). "Can dimensions of national culture predict cross-national differences in medical communication?" Patient Education and Counseling **75**(1): 58-66.
- Mehnert, A., Bergelt, C. and Koch, U. (2003). "Knowledge and attitudes of gynecologists regarding genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer." Patient Education and Counseling **49**(2): 183-188.
- Metcalfe, K., C. Kim - Sing, P. Ghadirian, P. Sun and S. Narod (2014). "Health care provider recommendations for reducing cancer risks among women with a BRCA1 or BRCA2 mutation." Clinical genetics **85**(1): 21-30.
- Meyer, L., M. Anderson, R. Lacour, A. Suri, M. Daniels, D. Urbauer, G. Noguera-Gonzalez, K. Schmeler, D. Gershenson and K. Lu (2010). "Evaluating Women With Ovarian Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutations Missed Opportunities." Obstetrics and Gynecology **115**(5): 945-952.
- Michailidou, K., S. Lindström, J. Dennis, J. Beesley, S. Hui, S. Kar, A. Lemaçon, P. Soucy, D. Glubb and A. Rostamianfar (2017). "Association analysis identifies 65 new breast cancer risk loci." Nature **551**(7678): 92.
- Michie, S., F. Bron, M. Bobrow and T. Marteau (1997). "Nondirectiveness in genetic counseling: an empirical study." American Journal of Human Genetics **60**(1): 40-47.
- Mikat-Stevens, N. A., I. A. Larson and B. A. Tarini (2014). "Primary-care providers' perceived barriers to integration of genetics services: a systematic review of the literature." Genetics in Medicine **17**(3): 169-176.
- Miles, M., A. Hubberman and J. Saldana (2014). Qualitative Data Analysis - A methods Sourcesbook. Thousand Oaks, California, USA, SAGE.
- Miller, J. D., M. M. Bonafede, S. D. Herschorn, S. K. Pohlman, K. A. Troeger and L. L. Fajardo (2017). "Value analysis of digital breast tomosynthesis for breast cancer screening in a US Medicaid population." Journal of the American College of Radiology **14**(4): 467-474. e465.
- Momenimovahed, Z. and H. Salehiniya (2019). "Epidemiological characteristics of and risk factors for breast cancer in the world." Breast cancer (Dove Medical Press) **11**: 151-164.
- Moorthie, S., H. Burton and C. Babb de Villiers (2020). Personalising breast cancer prevention: bridging the gap between research and policy, PHG Foundation - University of Cambridge: 42.

- Moret, L., A. Rochedreux, S. Chevalier, P. Lombraïl and I. Gasquet (2008). "Medical information delivered to patients: discrepancies concerning roles as perceived by physicians and nurses set against patient satisfaction." Patient Education and Counseling **70**(1): 94-101.
- Morgan, M. A., Driscoll, A.D., Mennuti, M.T. and Schulkin, J. (2004). "Practice patterns of obstetrician-gynecologists regarding preconception and prenatal screening for cystic fibrosis." Genet Med **6**(5): 450-455.
- Muller-Riemenschneider, F., C. Holmberg, N. Rieckmann, H. Kliems, V. Rufer, J. Muller-Nordhorn and S. N. Willich (2010). "Barriers to routine risk-score use for healthy primary care patients: survey and qualitative study." Arch Intern Med **170**(8): 719-724.
- Murray, M. L., F. Cerrato, R. L. Bennett and G. P. Jarvik (2011). "Follow-up of carriers of BRCA1 and BRCA2 variants of unknown significance: variant reclassification and surgical decisions." Genet Med **13**(12): 998-1005.
- Naqvi, M. R., M. A. Jaffar, M. Aslam, S. K. Shahzad, M. W. Iqbal and A. Farooq (2020). Importance of Big Data in Precision and Personalized Medicine. 2020 International Congress on Human-Computer Interaction, Optimization and Robotic Applications (HORA).
- Narod, S. A. (2010). "BRCA mutations in the management of breast cancer: the state of the art." Nature Reviews Clinical Oncology **7**(12): 702-707.
- Nature Biotechnology (2011). "Lee Hood." Nature Biotechnology **29**(3): 191-191.
- Nimmegern, E., I. Benediktsson and I. Norstedt (2017). "Personalized medicine in Europe." Clinical and translational science **10**(2): 61-63.
- Nonaka, I., G. Von Krogh and S. Voelpel (2006). "Organizational knowledge creation theory: evolutionary paths and future advances." Organization studies **27**(8): 1179-1208.
- Nutting, P. A., Baier, M., Werner, J.J., Cutter, G., Conry, C. and Stewart, L. (2001). "Competing demands in the office visit: what influences mammography recommendations?" J Am Board Fam Pract **14**(5): 352-361.
- O'Malley, A. S., Beaton, E., Yabroff, K.R., Abramson, R. and Mandelblatt, J. (2004). "Patient and provider barriers to colorectal cancer screening in the primary care safety-net." Preventive Medicine **39**: 56-63.
- O'Neill, S., G. Luta, B. Peshkin, A. Abraham, L. Walker and K. Tercyak (2009). "Adolescent medical providers' willingness to recommend genetic susceptibility testing for nicotine addiction and lung cancer risk to adolescents." J Pediatr Psychol **34**(6): 617-626.
- O'Daniel, J. (2010). "The Prospect of Genome-guided Preventive Medicine: A Need and Opportunity for Genetic Counselors." Journal of genetic counseling **19**(4): 315-327.
- Onega, T., E. F. Beaber, B. L. Sprague, W. E. Barlow, J. S. Haas, A. N. Tosteson, M. D Schnall, K. Armstrong, M. M. Schapira and B. Geller (2014). "Breast cancer screening in an era of personalized regimens: A conceptual model and National Cancer Institute initiative for risk - based and preference - based approaches at a population level." Cancer **120**(19): 2955-2964.
- Organisation de Coopération et de Développement Économique (2019). Breast cancer outcomes in Health at Glance 2019: OCDE Indicators. Paris, OCDE Publishing.
- Ormond, K. E., C. J. Gill, P. Semik and K. L. Kirschner (2003). "Attitudes of health care trainees about genetics and disability: issues of access, health care communication, and decision making. ." Journal of Genetic Counseling **12** 333-349.
- Ozanne, E., E. Wittenberg, J. Garber and J. Weeks (2010). "Breast cancer prevention: patient decision making and risk communication in the high risk setting." Breast Journal **16**(1): 38-47.

Ozanne, E. M., R. Howe, Z. Omer and L. J. Esserman (2014). "Development of a personalized decision aid for breast cancer risk reduction and management." BMC Med Inform Decis Mak **14**: 4.

Panchal, S. M., M. Ennis, S. Canon and L. J. Bordeleau (2008). "Selecting a BRCA risk assessment model for use in a familial cancer clinic." BMC medical genetics **9**(1): 116.

Panic, N., E. Leoncini, P. Di Giannantonio, B. Simone, A. Silenzi, A. M. Ferriero, R. Falvo, G. Silvestrini, C. Cadeddu, C. Marzuillo, C. De Vito, W. Ricciardi, P. Villari and S. Boccia (2014). "Survey on knowledge, attitudes, and training needs of Italian residents on genetic tests for hereditary breast and colorectal cancer." Biomed Res Int **2014**: 418416.

Pappas, I. O., P. E. Kourouthanassis, M. N. Giannakos and V. Chrissikopoulos (2016). "Explaining online shopping behavior with fsQCA: The role of cognitive and affective perceptions." Journal of Business Research **69**(2): 794-803.

Pashayan, N., A. C. Antoniou, U. Ivanus, L. J. Esserman, D. F. Easton, D. French, G. Sroczynski, P. Hall, J. Cuzick and D. G. Evans (2020). "Personalized early detection and prevention of breast cancer: ENVISION consensus statement." Nature Reviews Clinical Oncology: 1-19.

Pashayan, N., S. Morris, F. J. Gilbert and P. D. Pharoah (2018). "Cost-effectiveness and benefit-to-harm ratio of risk-stratified screening for breast cancer: a life-table model." JAMA oncology **4**(11): 1504-1510.

Peiris, D. P., R. Joshi, R. J. Webster, P. Groenestein, T. P. Usherwood, E. Heeley, F. M. Turnbull, A. Lipman and A. A. Patel (2009). "An Electronic Clinical Decision Support Tool to Assist Primary Care Providers in Cardiovascular Disease Risk Management: Development and Mixed Methods Evaluation." Journal of Medical Internet Research **11**(4).

Pichert, G., Dietrich, D., Moosmann, P., Zwahlen, M., Stahel, R.A. and Sappino, A.-P. (2003). "Swiss primary care physicians' knowledge, attitudes and perception towards genetic testing for hereditary breast cancer." Familial Cancer **2**(3-4): 153-158.

Plon, S. E., H. P. Cooper, B. Parks, S. U. Dhar, P. A. Kelly, A. D. Weinberg, S. Staggs, T. Wang and S. Hilsenbeck (2011). "Genetic testing and cancer risk management recommendations by physicians for at-risk relatives." Genetics in Medicine **13**(2): 148-154.

Poppelaars, F. A. M., H. J. Adèr, M. C. Cornel, L. Henneman, R. P. M. G. Hermens, G. van der Wal and L. P. ten Kate (2004). "Attitudes of Potential Providers Towards Preconceptional Cystic Fibrosis Carrier Screening." Journal of Genetic Counseling **13**(1): 31-44.

Porter, M. E. (2010). "What is value in health care?" New England Journal of Medicine **363**(26): 2477-2481.

Porter, M. E. and V. E. Millar (1985). "How information gives you competitive advantage." Harvard Business Review **63**(4): 149-160.

Price, S., A. Spencer, A. Medina-Lara and W. Hamilton (2019). "Availability and use of cancer decision-support tools: a cross-sectional survey of UK primary care." British Journal of General Practice **69**(684): e437-e443.

Pritchard, D. E., F. Moeckel, M. S. Villa, L. T. Housman, C. A. McCarty and H. L. McLeod (2017). "Strategies for integrating personalized medicine into healthcare practice." Personalized medicine **14**(2): 141-152.

Programme québécois de dépistage du cancer du sein - Région de la Capitale-Nationale. (2020). "Risque familiaux." Retrieved 26 novembre 2021, from <http://www.depistagesein.ca/risques-familiaux/#.YaEz2r3MKIY>.

Pujol, P., D. S. Lyonnet, T. Frebourg, J. Blin, M. C. Picot, C. Lasset, C. Dugast, P. Berthet, B. B. de Paillerets, H. Sobol, S. Grandjouan, F. Soubrier, B. Buecher, R. Guimbaud, R. Lidereau, P. Jonveaux, C. Houdayer, S. Giraud, S. Olschwang, E. Nogue, V. Galibert, C. Bara, F. Nowak, D. Khayat and C. Nagues (2013). "Lack of referral for

genetic counseling and testing in BRCA1/2 and Lynch syndromes: a nationwide study based on 240,134 consultations and 134,652 genetic tests." Breast Cancer Res Treat **141**(1): 135-144.

Purvis Cooper, C., Merritt, T.L., Ross, L.E., John, L.V. and Jorgensen, C.M. (2004). "To screen or not to screen, when clinical guidelines disagree: primary care physicians' use of the PSA test." Preventive Medicine **38**(2): 182-191.

Puzhko, S., J. Gagnon, J. Simard, B. M. Knoppers, S. Siedlikowski and G. Bartlett (2019). "Health professionals' perspectives on breast cancer risk stratification: understanding evaluation of risk versus screening for disease." Public Health Reviews **40**(1): 2.

QSR International Pty Ltd. (released 2015). NVivo Version 11. Chadstone, Australia, QSR International.

Qureshi, N., S. Armstrong and B. Modell (2006). "GPs' opinions of their role in prenatal genetic services: a cross-sectional survey." Family Practice **23**(1): 106-110.

Qureshi, N., B. Dutton, S. Weng, C. Sheehan, W. Chorley, J. F. R. Robertson, D. Kendrick and J. Kai (2021). "Improving primary care identification of familial breast cancer risk using proactive invitation and decision support." Familial Cancer **20**(1): 13-21.

Ragin, C. C. (2017). User's guide to Fussy-Set / Qualitative Comparative Analysis. Irvine, CA, Univesrity of California. **Based on: fsQCA 3.0:** 66.

Rainey, L., D. van der Waal, A. Jervaeus, Y. Wengström, D. G. Evans, L. S. Donnelly and M. J. Broeders (2018). "Are we ready for the challenge of implementing risk-based breast cancer screening and primary prevention?" The Breast **39**: 24-32.

Resta, R., B. B. Biesecker, R. L. Bennett, S. Blum, S. E. Hahn, M. N. Strecker and J. L. Williams (2006). "A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report." Journal of Genetic Counseling **15**(2): 77-83.

Rowley, P. T. and S. Loader (1996). "Attitudes of Obstetrician-Gynecologists Toward DNA Testing for a Genetic Susceptibility to Breast Cancer." Obstetrics & Gynecology **88**(4, Part 1): 611-615.

Rupert, D. J., L. B. Squiers, J. M. Renaud, N. S. Whitehead, R. J. Osborn, R. D. Furberg, C. M. Squire and J. P. Tzeng (2013). "Communicating risk of hereditary breast and ovarian cancer with an interactive decision support tool." Patient Educ Couns **92**(2): 188-196.

Ryan, G. W. and H. R. Bernard (2003). "Techniques to identify themes." Field Methods **15**(1): 85-109.

Saleh, M., K. Barlow-Stewart, B. Meiser and I. Muchamore (2009). "Challenges Faced by Genetics Service Providers' Practicing in a Culturally and Linguistically Diverse Population: An Australian Experience " Journal of Genetic Counseling **18**: 436-446.

Schackmann, E. A., D. F. Munoz, M. A. Mills, S. K. Plevritis and A. W. Kurian (2013). "Feasibility evaluation of an online tool to guide decisions for BRCA1/2 mutation carriers." Familial cancer **12**(1): 65-73.

Selby, K., G. Bartlett-Esquilant and J. Cornuz (2018). "Personalized cancer screening: helping primary care rise to the challenge." Public health reviews **39**(1): 4.

Senier, L., C. Tan, L. Smollin and R. Lee (2019). "Understanding the potential of state-based public health genomics programs to mitigate disparities in access to clinical genetic services." Genetics in Medicine **21**(2): 373-381.

Shannak, R. O., M. Ra'ed and M. Ali (2012). "Knowledge management strategy building: Literature review." European Scientific Journal **8**(15): 143-168.

- Shieh, Y., M. Eklund, G. F. Sawaya, W. C. Black, B. S. Kramer and L. J. Esserman (2016). "Population-based screening for cancer: hope and hype." Nature reviews Clinical oncology **13**(9): 550-565.
- Shields, A., W. Burke and D. Levy (2008). "Differential use of available genetic tests among primary care physicians in the United States: results of a national survey." Genetics in Medicine **10**(6): 404-414.
- Sifri, R., Myers, R., Hyslop, T., Turner, B., Cocroft, J., Rothermel, T., Grana, J. and Schlackman, N. (2003). "Use of cancer susceptibility testing among primary care physicians." Clinical Genetics **64**(4): 355-360.
- Smith, J. A., Michie, S., Allanson, A and Elwy, R (2000). "Certainty and uncertainty in genetic counselling: A qualitative case study." Psychology and Health **15**: 1-12.
- Souiden, N., N. Amara and W. Chaouali (2020). "Optimal image mix cues and their impacts on consumers' purchase intention." Journal of Retailing and Consumer Services **54**: 102011.
- Stockler, M., Butow, P.N. and Tattersall, M.H.N. (1993). "The take-home message: Doctors' views on letters and tapes after a cancer consultation." Annals of Oncology **4**(7): 549-552.
- Suchard, M. A., Yudkin, P., Sinsheimer, J.S and Fowler, G.H. (1999). "General practitioners' views on genetic screening for common diseases." British Journal of General Practice **49**: 45 - 46
- Suwinski, P., C. Ong, M. H. Ling, Y. M. Poh, A. M. Khan and H. San Ong (2019). "Advancing Personalized Medicine Through the Application of Whole Exome Sequencing and Big Data Analytics." Frontiers in Genetics **10**.
- Taplin, S. H., Taylor, V., Montano, D., Chinn, R. and Urban, N. (1994). "Specialty differences and the ordering of screening mammography by primary care physicians." J Am Board Fam Pract **7**: 375–386.
- Tarkkala, H. A. U., I. A. Helen and K. Snell (2019). "From health to wealth: The future of personalized medicine in the making." Futures **109**: 142-152.
- Tessaro, I. and M. Highriter (1995). "HIV education and risk-assessment practices of public health nurses." Health Values: The Journal of Health Behavior, Education & Promotion **19**(4): 39-45.
- Thomassen, R., Tibben, A., Niermeijer, M.F., Van Der Does, E., Van De Kamp, J.J.P. and Verhage, F. (1993). "Attitudes of Dutch general practitioners towards presymptomatic DNA-testing for Huntington disease." Clinical Genetics **43**(2): 63-68.
- Torley, D., N. Zwar, E. J. Comino and M. Harris (2005). "GPs' views of absolute cardiovascular risk and its role in primary prevention." Aust Fam Physician **34**(6): 503-504, 507.
- Trivers, K. F., L. M. Baldwin, J. W. Miller, B. Matthews, C. H. Andrilla, D. M. Lishner and B. A. Goff (2011). "Reported referral for genetic counseling or BRCA 1/2 testing among United States physicians: a vignette-based study." Cancer **117**(23): 5334-5343.
- Tyler Jr., C. and C. Snyder (2006). "Cancer risk assessment: Examining the family physician's role." Journal of the American Board of Family Medicine **19**(5): 468-477.
- Usher-Smith, J., J. Emery, W. Hamilton, S. J. Griffin and F. M. Walter (2015). "Risk prediction tools for cancer in primary care." British journal of cancer **113**(12): 1645-1650.
- Vadaparampil, S. T., C. L. Scherr, D. Cragun, T. L. Malo and T. Pal (2015). "Pre-test genetic counseling services for hereditary breast and ovarian cancer delivered by non-genetics professionals in the state of Florida." Clin Genet **87**(5): 473-477.

- Van Riel, E., Warlam-Rodenhuis, C.C., Verhoef, S., Rutgers, E.J.T. and Ausems, M.G.E.M. (2010). "BRCA testing of breast cancer patients: medical specialists' referral patterns, knowledge and attitudes to genetic testing." European Journal of Cancer Care **19**(3): 369-376.
- Van Steenkiste, B., T. Van Der Weijden, H. E. J. H. Stoffers and R. Grol (2004). "Barriers to implementing cardiovascular risk tables in routine general practice." Scandinavian Journal of Primary Health Care **22**(1): 32-37.
- Vanstone, M., W. Chow, L. Lester, P. Ainsworth, J. Nisker and M. Brackstone (2012). "Recognizing BRCA gene mutation risk subsequent to breast cancer diagnosis in southwestern Ontario." Can Fam Physician **58**(5): e258-266.
- Verger, P., M. Aulagnier, M. Souville, J.-F. Ravaut, P.-Y. Lussault, J.-P. Garnier and A. Paraponaris (2005). "Women with disabilities: General practitioners and breast cancer screening." American Journal of Preventive Medicine **28**(2): 215-220.
- Verhoeven, V., Bovijn, K., Helder, A., Peremans, L., Hermann, I., Van Royen, P., Denekens, J. and Avonts, D. (2003). "Discussing STIs: Doctors are from Mars, patients from Venus." Family Practice **20**(1): 11-15.
- Vig, H. S., Armstrong, J., Egleston, B.L., Mazar, C., Toscano, M., Bradbury, A.R., Daly, M.B. and Meropol, N. J. (2009). "Cancer genetic risk assessment and referral patterns in primary care." Genet Test Mol Biomarkers **13**(6): 735-741.
- Vis, B. (2012). "The comparative advantages of fsQCA and regression analysis for moderately large-N analyses." Sociological Methods & Research **41**(1): 168-198.
- Visschers, V., R. Meertens, W. Passchier and N. de Vries (2009). "Probability Information in Risk Communication: A Review of the Research Literature." Risk Analysis **29**(2): 267-287.
- Vogel, T. J., K. Stoops, R. L. Bennett, M. Miller and E. M. Swisher (2012). "A self-administered family history questionnaire improves identification of women who warrant referral to genetic counseling for hereditary cancer risk." Gynecol Oncol **125**(3): 693-698.
- Vogel, V. G. (2018). 15 - Epidemiology of Breast Cancer. The Breast (Fifth Edition). K. I. Bland, E. M. Copeland, V. S. Klimberg and W. J. Gradishar, Elsevier: 207-218.e204.
- Wan, Q., Harris, M.F., Zwar, N. and Vagholkar, S. (2008). "Sharing risk management: An implementation model for cardiovascular absolute risk assessment and management in Australian general practice." International Journal of Clinical Practice **62**(6): 905-911.
- Ward, S. H., L. Parameswaran, S. B. Bass, A. Paranjape, T. F. Gordon and S. B. Ruzek (2010). "Resident physicians' perceptions of barriers and facilitators to colorectal cancer screening for African Americans." J Natl Med Assoc **102**(4): 303-311.
- Wassenberg, M. W. M., Willemsen, J.M., Gaillard, C.A. and Braam, B. (2004). "Hypertension management in primary care: standard care and attitude towards a disease management model." Netherlands Journal of Medicine **62**(10): 375-382.
- Watson, E., D. Shickle, N. Qureshi, J. Emery and J. Austoker (1999). "The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs." Family Practice **16**(4): 420-425.
- Weigert, J., N. Cavanaugh and T. Ju (2018). "Evaluating mammographer acceptance of MammoRisk software." Radiologic technology **89**(4): 344-350.
- Weiss, C. R., Haponik, E.F., Diette, G.B., Merriman, B., Scatarige, J.C. and Fishman, E.K. (2008). "Pretest risk assessment in suspected acute pulmonary embolism." Academic Radiology **15**(1): 3-14.

- Welch, B. M. and K. Kawamoto (2013). "Clinical decision support for genetically guided personalized medicine: a systematic review." Journal of the American Medical Informatics Association **20**(2): 388-400.
- Welkenhuysen, M. and G. Evers-Kiebooms (2002). "General practitioners and predictive genetic testing for late-onset diseases in Flanders: What are their opinions and do they want to be involved?" Community Genetics **5**: 128-137.
- Werner-Lin, A., R. Ratner, L. M. Hoskins and C. Lieber (2015). "A survey of genetic counselors about the needs of 18-25 year olds from families with hereditary breast and ovarian cancer syndrome." J Genet Couns **24**(1): 78-87.
- White, D., V. Bonham, J. Jenkins, N. Stevens and C. McBride (2008). "Too Many Referrals of Low-Risk Women for BRCA1/2 Genetic Services by Family Physicians." Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention **17**(11): 2980-2986.
- Whitford, D. L., Lamont, S.S. and Crosland, A. (2003). "Screening for Type 2 diabetes: is it worthwhile? Views of general practitioners and practice nurses." Diabetic Medicine **20**(2): 155-158.
- Wideroff, L., Freedman, A.N., Olson, L., Klabunde, C.N., Davis, W., Srinath, K.P., Croyle, R.T. and Ballard-Barbash, R. (2003). "Physician use of genetic testing for cancer susceptibility: Results of a national survey." Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention **12**(4): 295-303.
- Widschwendter, M., A. Jones, I. Evans, D. Reisel, J. Dillner, K. Sundström, E. W. Steyerberg, Y. Vergouwe, O. Wegwarth and F. G. Rebitschek (2018). "Epigenome-based cancer risk prediction: rationale, opportunities and challenges." Nature reviews Clinical oncology **15**(5): 292.
- Wilkes, M. S., F. C. Day, T. L. Fancher, H. McDermott, E. Lehman, R. A. Bell and M. J. Green (2017). "Increasing confidence and changing behaviors in primary care providers engaged in genetic counselling." BMC Medical Education **17**(1): 163.
- Williams, R., Rapport, F., Elwyn, G., Lloyd, B., Rance, J. and Belcher, S. (2004). "The prevention of type 2 diabetes: general practitioner and practice nurse opinions." Br J Gen Pract **54**(504): 531-535.
- Wodchis, W. P., E. Arthurs, A. I. Khan, S. Gandhi, M. MacKinnon and J. Sussman (2016). "Cost trajectories for cancer patients." Current Oncology **23**(Suppl 1): S64-S75.
- Wolf, M. S., Baker, D.W. and Makoul, G. (2007). "Physician-patient communication about colorectal cancer screening." J Gen Intern Med **22**(11): 1493-1499.
- Wood, F., Prior, L. and Gray, J. (2003). "Translations of risk: Decision making in a cancer genetics service." Health, Risk and Society **5**(2): 185-198.
- Wood, M. E., P. Kadlubek, T. H. Pham, D. S. Wollins, K. H. Lu, J. N. Weitzel, M. N. Neuss and K. S. Hughes (2014). "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." Journal of Clinical Oncology **32**(8): 824-829.
- Yadav, S., S. Hartkop, P. Y. Cardenas, R. Ladkany, A. Halalau, S. Shoichet, M. Maddens and D. Zakalik (2019). "Utilization of a breast cancer risk assessment tool by internal medicine residents in a primary care clinic: impact of an educational program." BMC cancer **19**(1): 1-7.
- Zhang, H., T. U. Ahearn, J. Lecarpentier, D. Barnes, J. Beesley, G. Qi, X. Jiang, T. A. O'Mara, N. Zhao and M. K. Bolla (2020). "Genome-wide association study identifies 32 novel breast cancer susceptibility loci from overall and subtype-specific analyses." Nature Genetics: 1-10.
- Zilliacus, E., B. Meiser, E. Lobb, K. Barlow-Stewart and K. Tucker (2009). "A Balancing Act—Telehealth Cancer Genetics and Practitioners' Experiences of a Triadic Consultation " Journal of Genetic Counseling **18**: 598-605.

