

ANNEXE 1 : Méthodes d'analyse moléculaire

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Analyse de l'expression génétique allèle-spécifique (EGAS)⁹⁸ : Cette technique se fonde sur la détection des effets fonctionnels de la mutation à l'échelon de l'ARN (notion de dégradation de l'ARN à médiation non-sens). Les polymorphismes cibles sont amplifiés à partir d'ADN génomique ou d'ADNc au moyen d'amorces à incorporation directe. Des cycles d'amplification sont réalisés pour <i>BRCA1</i>. Une analyse PCSB (polymorphisme de conformation simple brin) est effectuée. Une électrophorèse est réalisée, les gels sont séchés et autoradiographiés. Les intensités des bandes spécifiques d'allèles sont quantifiées par analyse densitométrique et les rapports d'allèles sont calculés.</p>	<p><i>BRCA1</i> et mutations avec troncation de la protéine</p>	<p>Permet de repérer les mutations exerçant une régulation en <i>cis</i> qui ne sont pas repérées par d'autres techniques</p>	<p>Réalisée pour le dépistage préliminaire des personnes à haut risque. En cas de léger déséquilibre, des analyses plus poussées sont effectuées. La PCR en temps réel et la spectrométrie de masse peuvent être utilisées pour quantifier avec précision les acides nucléiques, ce qui améliore la précision de la méthode.</p>
<p>Technique de la nucléase CEL I⁹¹ : Il s'agit d'une méthode simple de détection enzymatique des mutations et des polymorphismes qui fait appel à une enzyme extraite du céleri présentant une spécificité pour les distorsions et les mésappariements de l'ADN. Les exons du gène sont amplifiés par PCR au moyen d'amorces marquées au colorant fluorescent. Les produits d'amplification sont appariés, formant des hétéroduplexes, et incisés par la CEL I. Dans un séquenceur automatique, deux incisions indépendantes, une sur chaque brin, produisent des fragments tronqués de deux couleurs qui se complètent, permettant de confirmer la position du mésappariement.</p>	<p><i>BRCA</i> et mutations et polymorphismes dans divers exons, y compris des délétions, des mutations ponctuelles et des insertions. La CEL I est la plus active sur les substrats contenant un mésappariement.</p>	<p>La technique de la nucléase CEL I permet d'identifier les mutations selon un principe différent de celui qui sous-tend le séquençage de l'ADN et la technique PCSB. Dans les gènes comme <i>BRCA1</i>, où les mutations sont nombreuses, la capacité de la CEL I à déceler les mésappariements en une ou plusieurs positions sans aucune information préalable sur celles-ci constitue une méthode de dépistage prometteuse. Grâce à sa facilité de mise en œuvre et d'exécution, la technique de détection de mutations avec la CEL I devrait pouvoir être adoptée par la plupart des laboratoires.</p>	

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Électrophorèse constante sur gel dénaturant (ECGD)⁹⁰ : Cette technique permet de séparer des fragments d'ADN selon leur taille par migration dans un gel contenant des substances qui dénaturent l'ADN. La position dans le gel où chaque fragment se dénature dépend de sa séquence en nucléotides. Cette méthode est utile pour séparer des fragments d'ADN de même taille mais de séquence différente.</p>	<p><i>BRCA1</i> et les délétions, insertions et substitutions mononucléotidiques avec décalage du cadre de lecture</p>	<p>L'ECGD a permis de repérer deux fois plus de modifications de la séquence de <i>BRCA1</i> que le PCSB selon Castilla <i>et al.</i>, 1994^{90,272}</p>	<p>L'ECGD n'a pas repéré une modification rare de la séquence qui a été identifiée par PCSB⁹⁰</p>
<p>Électrophorèse conformationnelle sur gel sensible (ECGS)⁹⁴ : La méthode se fonde sur le fait que les hétéroduplexes résultant de l'appariement de brins mutants avec des brins de type sauvage n'ont pas la même mobilité dans la matrice de gel que les homoduplexes; les premiers apparaissent sous forme de bandes décalées par rapport à celles des homoduplexes. Contrairement aux autres méthodes basées sur le principe des hétéroduplexes, cette technique n'emploie que des solvants faiblement dénaturants. Elle peut être rehaussée par l'ajout d'un marqueur fluorescent¹⁰⁷.</p>	<p><i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>; mutations monobase et avec décalage du cadre de lecture dans la région codante de <i>BRCA1</i>; mésappariements dans <i>BRCA2</i></p>	<p>L'ECGD ne permet pas d'optimisation distincte pour chaque amplimère car elle dépend moins de la température et du pH. L'ECGS peut détecter des mésappariements monobase dans <i>BRCA2</i> risquant de passer inaperçus avec les gels classiques. Le pouvoir de résolution est rehaussé avec l'emploi d'une plate-forme d'électrophorèse avec fluorescence. L'ECGD avec fluorescence est aussi sensible et spécifique que l'ECGS manuelle pour les mutations avec décalage du cadre de lecture et les substitutions monobase⁹⁴. On peut modifier l'ECGS avec fluorescence en changeant les conditions de gel ou en réduisant le temps de migration à trois heures pour les fragments de 500 paires de bases. On peut faire migrer trois fragments PCR par colonne dans un gel ABI377, chacun marqué avec un colorant distinct. La méthode permet d'analyser des échantillons nombreux avec une sensibilité acceptable. Toutes les amorces sont marquées avec le même colorant, ce qui est utile pour l'amplification par PCR et le séquençage. Cette variante permet de changer la stratégie de PCR multiplexe sans coût additionnel. On peut augmenter</p>	<p>Limite la quantité de produit d'amplification par PCR chargée dans le gel. Avec un excès d'ADN, il se produit un effet plateau après le pic respectif, qui ne peut être corrigé par les logiciels d'analyse de fragments. On peut éviter ce phénomène en réduisant le nombre de cycles de PCR à 30, plutôt qu'en faisant des dilutions à partir des échantillons¹⁰⁷. Certaines mutations n'ont pu être analysées car l'amplification par PCR a échoué. Quatre mutations ont été manquées, l'analyse de séquence n'ayant pas confirmé la mutation après observation d'une anomalie de la mobilité en gel. Les mutations manquées comprenaient notamment des substitutions de bases et trois délétions avec décalage du cadre de lecture⁵³. L'ECGS a montré une sensibilité inférieure à celle des techniques CLPHd et BGDD⁵³. L'ECGS tend à manquer les substitutions mononucléotidiques⁵³.</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
		le rendement en faisant une deuxième charge du même gel deux heures après la première. L'électrophorèse avec deux charges est réalisable en cinq heures ¹⁰⁷ .	
<p>Technique des empreintes didésoxy (Dideoxy Fingerprinting, DDF)¹⁰⁹ : Cette technique combine une réaction de séquençage de Sanger avec un PCSB avec fragments multiples. Comme ils ne possèdent pas le groupement hydroxyle en 3' qui est nécessaire pour l'allongement de la chaîne, les didésoxynucléotides provoquent la synthèse d'une série de fragments discrets. Ces derniers forment de multiples structures secondaires spécifiques de séquence lorsqu'ils sont soumis à une électrophorèse en conditions non dénaturantes. Les variants de séquence forment des structures conformationnelles monocaténares uniques dont la mobilité électrophorétique modifiée peut être détectée par autoradiographie.</p>	<p><i>BRCA</i> et délétions et insertions</p>	<p>Le DDF serait plus sensible que la technique PCSB, mais plus lourde sur le plan opérationnel.¹⁰⁹</p>	<p>La technique DDF ne permet de déceler de telles mutations que dans une seule direction, si l'électrophorèse est réalisée à une température inférieure à la température du laboratoire. L'usage variable des didésoxynucléotides ddA, ddT, ddC et ddG pour l'amplification risque de modifier la sensibilité de la technique, selon la position du changement de séquence. Les différences de sensibilité sont difficiles à déterminer. Les changements doivent être caractérisés davantage par séquençage de l'ADN. La purification du produit primaire d'ADN avant le DDF permet d'obtenir des bandes plus distinctes et réduit le risque de faux positifs.¹⁰⁹</p>
<p>Chromatographie liquide à haute performance dénaturante (CLHPd)⁵⁶ : Reposant sur le principe de la formation d'hétéroduplexes, la technique comporte une amplification par PCR des fragments d'ADN d'intérêt. Les fragments sont dénaturés et lentement refroidis pour permettre l'hybridation des fragments d'ADN. Les échantillons qui sont hétérozygotes pour les substitutions mononucléotidiques, les petites délétions ou les insertions s'hybrident pour produire un mélange d'hétéro- et d'homoduplexes. Ces fragments sont séparés</p>	<p>Permet de déceler la plupart des mutations sauf : longues délétions intron-intron ou délétions de gène entier; mutations par inversion intron-intron; mutations ponctuelles masquées par une seconde mutation en <i>cis</i> touchant un site de fixation de l'amorce;</p>	<p>Peu de manipulations nécessaires après la préparation des échantillons et l'amplification par PCR. Les échantillons sont introduits dans l'appareil et automatiquement chargés dans la colonne. Si des fragments anormaux sont découverts, le reste de l'aliquote peut être utilisé pour le séquençage. Comparativement au séquençage direct, le coût de l'analyse d'un fragment est 10 fois plus faible avec la CLHPd. La technique est par ailleurs huit fois plus rapide que le</p>	<p>Chaque fragment injecté dans la colonne de séparation nécessite l'établissement d'un profil de température qui corresponde à la température de fusion de la séquence. Cela peut nuire au mélange des échantillons après la PCR et limiter le rendement. Les coûts d'acquisition d'un système de CLHPd sont considérables.⁹⁴ Un des inconvénients de la CLHPd, c'est que comme la technique ne peut pas détecter tous les changements de nucléotides, pour les polymorphismes fréquents, la plupart des échantillons devront aussi faire l'objet d'une analyse de la</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>par passage dans une colonne de séparation d'ADN dans un appareil de CLHPd. Les échantillons affichant des caractéristiques différentes de celles des échantillons homozygotes de type sauvage connus ou les échantillons associés à de multiples pics contiennent probablement des variants de séquence et sont soumis à une analyse de séquence.⁵⁶</p>	<p>toute mutation qui ne modifie pas le profil de fusion du segment dans les conditions utilisées pour l'analyse par CLHPd.</p>	<p>séquençage direct et les résultats peuvent être obtenus le jour même. L'évaluation des résultats est très simple : il suffit à l'investigateur de comparer les profils d'élution.¹⁰⁹ Bien que la CLHPd nécessite un investissement en capital au début, ses faibles coûts d'exploitation et le faible effort de séquençage en font une méthode très valable pour la détection de mutations.²⁷³</p>	<p>séquence. Il peut être nécessaire de concevoir des amorces de PCR spéciales pour exclure les polymorphismes introniques dénués d'intérêt afin de réduire le nombre d'échantillons nécessitant un séquençage.⁵⁶ Pour analyser les amplicons ayant un contenu extrêmement élevé en G-C, il faut effectuer l'analyse à deux températures ou après incorporation de 7-déaza-GTP au mélange de PCR.¹⁰⁹ Coût plus élevé que les techniques PCSB, ECGS et TDGS.⁵³</p>
<p>Analyse directe de séquences (ADS) : Considérée comme la méthode optimale et la plus sensible des méthodes actuelles pour la détection de mutations,⁵⁶ l'ADS permet de repérer avec précision l'emplacement des mutations. Elle peut en outre fournir une indication quant à l'effet de la mutation sur la protéine codée. Les techniques de séquençage font appel à l'électrophorèse en gel pour réaliser une séparation à haute résolution des molécules d'ADN. Il est ainsi possible de séparer des fragments dont la taille ne diffère que par un seul nucléotide.</p>	<p>La plupart des mutations sauf : longues délétions intron-intron ou délétions de gène entier; mutations par inversion intron-intron; mutations ponctuelles masquées par une seconde mutation en <i>cis</i> touchant un site de fixation de l'amorce.</p>	<p>La méthode préférée pour détecter les mutations ponctuelles a mis en évidence 38 % de mutations avec décalage du cadre de lecture et 58,5 % de mutations ponctuelles.⁵⁶</p>	<p>En raison des coûts importants du matériel et des réactifs, cette méthode n'est pas à la portée de l'investigateur moyen. L'ADS est la méthode d'analyse la plus coûteuse à cause des prix élevés des trousseaux commerciaux de séquençage. Cette situation est exacerbée par la nécessité d'analyser un grand nombre d'échantillons. Environ 14 fragments de <i>BRCA2</i> peuvent être analysés par DFM pour le prix d'une seule analyse par ADS.⁵⁶ Il est impossible de déceler les longs remaniements géniques tels que ceux de l'exon 22 par des méthodes d'analyse de l'ADN basées sur la PCR, car les amorces ne peuvent s'hybrider à un brin mutant en l'absence d'ADN.⁵⁶ En raison des limites inhérentes à la technique PCR qui précède l'analyse de séquence, cette technique peut se révéler inefficace pour déceler : les longues délétions intron-intron ou les délétions de gène entier; les mutations par inversion intron-intron; les mutations ponctuelles masquées par une seconde</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
			mutation en <i>cis</i> touchant un site de fixation de l'amorce (allèles nuls causés par une variation du site de liaison de l'amorce).
<p>Détection enzymatique de mutations (DEM) : Méthode faisant appel à la résolvasse endo VII, qui possède une spécificité élevée pour les insertions, délétions et les mésappariements par substitution de base. Les allèles normaux et mutants de la séquence cible sont amplifiés par PCR. Les amorces de PCR directes sont marquées avec un colorant bleu fluorescent et les amorces inverses sont marquées avec un colorant fluorescent vert. Après dénaturation et renaturation, les allèles normaux et mutants présents dans le mélange forment des hétéroduplexes mésappariés. Pour chaque modification de base, il se forme deux mésappariements. L'endo VII analyse l'ADN double brin jusqu'à ce qu'elle trouve une distorsion structurelle, soit une bulle causée par un mésappariement monobase, soit une boucle hétéroduplexe formée par l'hybridation de l'allèle de type sauvage avec l'allèle mutant contenant une insertion ou une délétion. L'enzyme clive à une distance maximale de six paires de bases à l'extrémité 3' de la mutation, formant deux fragments plus courts, l'un bleu et l'un vert. On analyse ensuite le produit d'ADN au moyen d'un séquenceur automatique et on évalue la mobilité de chaque fragment⁵⁶.</p>	<p>La DEM possède une spécificité élevée pour de nombreux types de modifications, notamment les insertions, les délétions et les mésappariements par substitution de base⁵⁶. La technologie convient bien à la détection des mutations dans les longs gènes, situées dans des endroits imprévisibles. Elle n'est pas souvent utilisée pour <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>.</p>	<p>La DEM est simple, spécifique et facile d'emploi. L'enzyme clive tous les mésappariements possibles, mais l'efficacité du clivage varie, selon le mésappariement et les nucléotides adjacents. La DEM est plus efficace pour l'analyse des mutations hétérozygotes que l'ADS, car elle permet de déceler facilement certaines mutations ponctuelles dont la mise en évidence est ambiguë avec le séquençage automatisé. La technique permet la détection de plusieurs variants de séquence dans le même produit de réaction de PCR, même ceux qui ne sont séparés que de quelques paires de bases. Le multiplexage est possible et permet de réduire les coûts d'analyse des longs gènes⁵⁶.</p>	<p>La DEM ne possède pas la sensibilité et la spécificité des méthodes où les mésappariements sont décelés grâce à un clivage chimique¹⁰⁹.</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Détection par fluorescence d'une mutation (DFM) : Méthode rapide, automatisée, d'analyse de gènes de grande taille dérivée de l'AH, adaptée pour un rendement élevé (technologie de fluorescence combinée avec le séquençage automatique et la manipulation robotisée des échantillons)⁹⁴.</p>	<p><i>BRCA2</i> : La DFM permet une détection plus fiable et reproductible des mutations ponctuelles que la technique ECGS (analyse de bandes selon leur conformation dans un gel). La DFM permet de détecter les anomalies de manière aussi fiable que la CLHPd et l'ADS.</p>	<p>Cette approche permet d'analyser le gène <i>BRCA2</i> en entier avec les chevauchements requis dans quatre colonnes d'un gel ABI377. La méthode repose sur une détection du décalage des bandes. La sensibilité a été améliorée : chaque fragment chargé dans le gel doit migrer à travers tout le gel pour être détecté. Il s'agit là d'une différence par rapport aux gels classiques, où l'on fait migrer un mélange de fragments et où les plus longs parcourent une distance moindre et où on peut les visualiser avec les fragments plus courts. En faisant migrer les fragments sur une distance plus grande, on peut séparer les variants conformationnels. Le rendement se compare favorablement à ceux des méthodes CLHPd et ADS, qui permettent d'analyser environ sept à huit fragments par heure. La DFM coûte environ 0,07 U par fragment; elle permet d'analyser 14 fragments pour le prix d'une ADS. Le gène <i>BRCA2</i> entier peut être analysé pour le prix d'environ trois ADS⁹⁴. De nombreux laboratoires possèdent un appareil d'analyse automatisée et pourraient y apporter les modifications nécessaires pour y effectuer des DFM⁹⁴.</p>	<p>Dans les gels d'électrophorèse pour la détection de mutations (EDM), les fragments ne migrent pas selon leur poids moléculaire en raison des variations dans la conformation et la structure secondaire des diverses sections. Dans de rares cas, les hétéroduplexes produits par certains fragments longs n'émergent pas du gel dans les temps requis, contrairement aux gels classiques où le gel est visualisé à la recherche de décalage de bandes. Avec les gels d'EDM en fluorescence, la résolution des homoduplexes est efficace. En restreignant la longueur des fragments entre 200 et 300 paires de bases pour <i>BRCA2</i>, on augmente la sensibilité mais également le nombre de fragments nécessaire pour l'analyse, qui passe de 45 à 65⁹⁴.</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Analyse d'hétéroduplex (AH) : Méthode qui permet de déceler les modifications de bases dans l'ADN double brin soumis à une électrophorèse en conditions non dénaturantes. Les fragments amplifiés par PCR sont dénaturés et réappariés de manière à obtenir un mélange de quatre duplexes consistant en deux homoduplexes et deux hétéroduplexes dans les échantillons hétérozygotes. Les hétéroduplexes ont une structure aberrante (distorsions de type bulle ou renflements) au niveau des mésappariements, ce qui diminue leur mobilité dans le gel comparativement aux homoduplexes⁹⁶.</p>	<p>Insertions et délétions.</p>	<p>La sensibilité de l'AH peut être améliorée, notamment en réalisant l'électrophorèse en conditions légèrement dénaturantes, en effectuant une analyse multiplexe et en adaptant la méthode pour la fluorescence.</p>	<p>Le taux de détection des mutations est d'environ 80 % et les produits de PCR sont de longueur similaire à ceux du PCSB, voire plus longs. Un des désavantages de cette méthode est sa faible sensibilité pour détecter les substitutions de bases comparativement aux insertions et aux délétions⁹⁶.</p>
<p>Analyse immuno-histochimique (IHC) : La plupart des mutations se traduisent par une troncation de la protéine, que l'on peut théoriquement mettre en évidence par analyse IHC avec des anticorps du commerce. On observe une réduction quantitative de la réactivité des anticorps dirigés contre les extrémités amino et carboxyle dans les tissus porteurs de la mutation, comparativement aux tissus normaux⁶¹.</p>	<p><i>BRCA1</i> et mutations avec troncation de la protéine.</p>	<p>L'IHC est moins coûteuse et moins laborieuse que l'analyse de l'ADN⁹².</p>	<p>La technique n'est pas utilisée à grande échelle dans le contexte clinique.</p>
<p>Détection par micropuces à ADN : Les micropuces à ADN sont des arrangements systématiques d'ADNc ou d'oligonucléotides de séquences connues qui sont fixés ou synthétisés en des endroits discrets sur une surface de verre ou de silicone⁷². Les micropuces à ADN permettent de rechercher simultanément des modifications au niveau du transcrit dans des génomes.</p>	<p><i>BRCA1</i>; la méthode est conçue pour analyser la totalité de la séquence codante du gène à la recherche de toutes les modifications possibles, y compris les délétions et les insertions mononucléotidiques⁷³.</p>	<p>L'analyse de mutations au moyen de micropuces à ADN convient bien aux cibles dont la séquence est non répétitive.</p>	<p>La sensibilité et la spécificité peuvent poser problème lorsqu'une mutation avec décalage du cadre de lecture se produit dans le contexte d'une courte séquence répétée⁷³.</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Technique MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification) : Cette méthode permet de déterminer simultanément et avec une sensibilité et un rendement élevés le nombre relatif de copies de tous les exons <i>BRCA1</i>⁶⁷. Il existe des trousse commerciales de MLPA qui permettent de détecter les changements du nombre de copies de <i>BRCA1</i> et de confirmer les délétions et les duplications⁶⁸. La trousse MLPA pour <i>BRCA2</i> contient des sondes pour la plupart des exons codants du gène <i>BRCA2</i>⁶⁸. La technique MLPA est basée sur la PCR et permet une quantification relative de plusieurs séquences d'ADN en une seule réaction²⁷⁴.</p>	<p><i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>; amplifications et délétions portant sur un ou plusieurs exons.</p>	<p>La technique MLPA peut être une méthode peu coûteuse et efficace d'analyse par dosage.</p>	<p>Lorsque la technique MLPA met en évidence une délétion d'exon, il est recommandé de confirmer le résultat avec une deuxième technique de dosage⁷⁰. La technique est sensible aux conditions expérimentales et aux contaminants de matrice⁷⁰.</p>
<p>Analyse PCR multiplex (MS-PCR) : Méthode simple et rapide permettant la détection simultanée de mutations courantes. Trois amorces oligonucléotidiques spécifiques d'allèle sont utilisées pour chaque mutation (courante, mutante et de type sauvage). Les amorces mutante et de type sauvage contiennent des séquences de bases mésappariées qui génèrent un produit de PCR mutagénisé qui sera réfractaire à une amplification croisée par une amorce compétitive, ce qui permet d'assurer la spécificité de la réaction. Des hétéroduplexes peuvent se former à partir de produits courts et longs, mais il y a une ségrégation mutagénique entre les produits mutants et ceux de type sauvage⁹⁵.</p>	<p><i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>; la méthode est employée pour déceler les mutations fondatrices courantes : 185delAG et 5382insC pour <i>BRCA1</i>; 6174delT pour <i>BRCA2</i>.</p>	<p>Étant donné qu'au moins un des deux produits de PCR alléliques est présent, la MS-PCR offre un contrôle de qualité intrinsèque permettant d'éviter les faux négatifs et les conditions réfractaires d'amplification. La présence des produits alléliques de type sauvage et mutant permet une interprétation facile et objective des résultats. Le test permet d'éviter le recours aux radio-isotopes, à la digestion par endonucléase et à l'électrophorèse à haute résolution⁹⁵.</p>	<p>La MS-PCR exige une optimisation soignée de chaque condition de réaction : concentration en magnésium, co-solvants et durée et température des étapes du cyclage. La concentration des amorces doit être déterminée empiriquement pour obtenir une amplification égale des allèles de type sauvage et mutant. On peut détecter un minimum de trois bandes (absence de tout allèle mutant) et un maximum de six bandes (présence de toutes les trois mutations)⁹⁵.</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Test de troncation des protéines (TTP) : Le TTP permet une analyse des mutations dans la région codante complète en utilisant l'ARN et l'ADN comme matrices. La synthèse des protéines est effectuée à partir de la matrice de PCR dans un système <i>in vitro</i> combinant transcription et traduction avec radiomarquage des produits protéiniques. Les protéines plus courtes sont mises en évidence par autoradiographie. L'analyse complète par TTP de <i>BRCA1</i> nécessite l'ARN et l'ADN comme matrice. L'exon 11 de <i>BRCA1</i> couvre 60 % de la région codante⁵⁶.</p>	<p><i>BRCA1</i>; en plus des mutations dans la région codante, le TTP peut détecter les mutations avec troncation de la protéine qui sont présentes à l'extérieur de la région codante, y compris les modifications internes de la séquence intronique donnant lieu à des erreurs aux sites d'épissage. Les modifications résultant d'insertions ou de délétions génomiques représentent le mécanisme de mutation dans <i>BRCA1</i>, entraînant l'exclusion d'exons entiers et provoquant un décalage du cadre de lecture et une terminaison prématurée.</p>	<p>Le TTP comporte des avantages par rapport à la détection de mutations classique. Il permet d'analyser de plus grandes régions dans les séquences codantes que les méthodes classiques. Alors que la délétion de l'exon 22 nécessite une confirmation par d'autres méthodes, le TTP détecte cette délétion à l'échelon de l'ARNm. Le TTP avec un séquençage de l'extrémité 5' permet de détecter efficacement les mutations délétères dans <i>BRCA1</i> qui peuvent passer inaperçues avec les autres méthodes, y compris avec l'ADS⁵⁶. La sensibilité pour la détection de mutations délétères est élevée, bien qu'elle dépende en partie de la méthodologie et de l'application.</p>	<p>Le TTP ne permet de déceler que les modifications de séquence qui aboutissent à une troncation de la protéine; il ne permet pas de déceler les mutations faux-sens, les insertions et les délétions sans décalage du cadre de lecture¹⁰⁹. Comme on ignore si la plupart des modifications de séquence menant à une troncation de la protéine (mutations faux-sens, insertions et mutations délétères sans décalage du cadre de lecture) modifient la fonction de la protéine, le TTP est une méthode cliniquement réalisable de déceler les mutations délétères. Les protéines issues des mutations de la région 5' du gène sont trop courtes pour être décelées par le TTP seul; c'est pourquoi on peut utiliser cette technique avec un séquençage complémentaire des exons 2, 3, 5 et 6. La sensibilité de la technique est moindre pour la détection des mutations touchant les premières centaines de paires de bases d'un fragment de TTP, en partie en raison de l'instabilité des protéines tronquées courtes et de l'insensibilité des gels employés dans la détection de ces protéines de petite taille. Ce problème peut être résolu en augmentant les régions de chevauchement entre les fragments de TTP et en mettant au point des systèmes d'analyse en gel plus sensibles⁵⁶.</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Technique REF-SSCP (<i>Restriction Endonuclease Fingerprinting Single Strand Conformation Polymorphism Analysis</i>) : Détection répétée de variants de séquences d'ADN dans divers fragments issus de la digestion par des endonucléases de restriction. La REF-SSCP comporte la digestion de produits de PCR par des endonucléases de restriction, avant une électrophorèse en gel de polyacrylamide¹⁰⁶.</p>	<p>Exon 11 de <i>BRCA1</i>, ainsi que délétions, insertions, mutations avec décalage du cadre de lecture et mutations non-sens.</p>	<p>La technique REF-SSCP augmente la capacité et l'efficacité de la détection des mutations par rapport au PCSB¹⁰⁶. Contrairement au TTP, le REF-SSCP est capable de détecter les mutations avec troncation et les modifications d'un seul nucléotide dans plusieurs contextes de séquence créés par l'emploi de multiples endonucléases de restriction, ce qui augmente la probabilité statistique de détection des mutations¹⁰⁶.</p>	<p>Cette technique n'a pas détecté une mutation présente dans un échantillon originaire de Norvège. Une exposition prolongée peut augmenter la sensibilité du REF-SSCP; on peut l'optimiser en combinant une analyse par électrophorèse de différentes réactions de digestion par des endonucléases de restriction dans une colonne¹⁰⁶.</p>
<p>Technique de/polymorphisme de conformation simple brin (TCSB/PCSB) : Cette méthode tire profit du changement de conformation de l'ADN simple brin pour repérer les modifications de séquence. Cette technique exploite les modifications de conformation causées par les mutations et est employée pour mettre en évidence des modifications touchant l'ARN et l'ADN simple brin⁹⁶. Dans le PCSB, le produit d'amplification par PCR est dénaturé et les brins séparés adoptent une structure repliée qui est déterminée par leur séquence nucléotidique. Un changement d'une seule base peut être mis en évidence lorsque le repliement d'un simple brin change suffisamment pour que sa mobilité électrophorétique en soit altérée.</p>	<p>Le PCSB est employé pour détecter les mutations avec décalage du cadre de lecture, les délétions, les insertions et les mutations faux-sens¹⁰³. Le PCSB détecte les mutations avec décalage du cadre de lecture qui entraînent une différence de taille, en plus des modifications de bases. La plupart des variants de séquence de <i>BRCA</i> sont du type décalage du cadre de lecture.</p>	<p>Parmi les améliorations récemment apportées à l'approche utilisée dans le PCSB figure la mise au point de l'analyse hétéroduple pour détecter les mutations dans l'ADN double brin par ECGS⁹⁴. L'électrophorèse capillaire offre une plus grande rapidité d'analyse et une plus grande économie de réactifs que l'électrophorèse en gel en plaque. L'automatisation de la technique PCSB avec l'électrophorèse capillaire rend la méthode intéressante pour les laboratoires de génétique clinique. Avec l'apparition des systèmes multicapillaires, les instruments n'ont plus un rendement inférieur à celui des gels en plaque. L'analyse PCSB est économique et simple¹⁰⁹.</p>	<p>La température et le pH influencent considérablement la sensibilité de cette méthode et il faut optimiser les conditions pour chaque amplificateur^{94,109}. On obtient une sensibilité maximale en faisant migrer des fragments de 200 paires de bases en diverses conditions de temps, de température et de composition du gel. Les échantillons doivent être soumis à l'électrophorèse en des conditions multiples, ce qui diminue l'efficacité de la technique. L'emploi fréquent de matrices de TCSB de plus de 200 paires de bases diminue la sensibilité de la technique et peut faire manquer bon nombre de modifications. Le PCSB nécessite 41 réactions de PCR avec une analyse en gel en diverses conditions pour chaque tumeur, alors que le TTP nécessite cinq réactions de PCR avec trois conditions de PCR pour chaque tumeur¹⁰³. Le PCSB est associé à un plus faible taux de détection de mutations que la CLHPd et le BGDD⁵³. Le PCSB n'a pas permis de détecter plusieurs variants causés par des substitutions⁵³,</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
			quelques mutations avec troncation de la protéine, des mutations d'épissage et une grande délétion ^{56,90} .
<p>PCSB et analyse d'hétéroduplex (AH) : Nouvelle méthode combinant PCSB et analyse duplexe adaptée à l'électrophorèse capillaire moderne, qui tire profit du marquage multicouleurs des fragments d'ADN et de la détection par laser avec fluorescence⁹⁶.</p>	<p>Mutations, polymorphismes et variants de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i>; méthode très efficace pour la mise en évidence des mutations par insertions et délétions.</p>	<p>Technique simple et de faible coût. La sensibilité de la détection de mutations pour le volet PCSB seul était de 90 % comparativement à celle du volet duplexe, et était de 81 % en conditions uniques d'électrophorèse. Les avantages sont les plus importants lors de l'analyse de grands gènes à la recherche de mutations inconnues dispersées, ou lors de l'analyse d'un grand nombre d'échantillons d'ADN à la recherche de mutations spécifiques. La technique peut être utilisée pour analyser des échantillons d'ADN génomique combinés et effectuer une analyse multiplexe d'amplicons provenant de différents fragments de gènes, ce qui peut réduire les coûts; elle est intéressante pour l'application à grande échelle dans l'analyse et le criblage des polymorphismes mononucléotidiques. Le marquage simple des amorces, qui permet un marquage multicouleurs de fragments de gène pour l'analyse multiplexe, est un des avantages de la méthode. Grâce à sa rapidité de réalisation, elle est particulièrement intéressante pour les laboratoires cliniques.</p>	

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
<p>Test du codon stop : Amplification par PCR de fragments d'ADN provenant de l'ADNc ou de l'ADN génomique du patient puis recombinaison dans un vecteur Gap spécifique comportant le gène URA3 de la levure. L'incapacité d'exprimer la protéine de fusion URA3 dénote la présence d'une mutation entraînant une troncation de la protéine dans l'amplicon inséré⁶².</p>	<p>Mutations avec troncation de la protéine de <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>.</p>	<p>Le test a décelé toutes les mutations avec troncation de la protéine dans les fragments d'ADN analysés. Le coût du test du codon stop pour l'analyse et le séquençage seulement, pour les fragments ayant donné un résultat positif au test du codon stop, était significativement plus faible que pour le séquençage au complet de l'ADN dans tous les échantillons analysés⁶².</p>	<p>Un faux positif a été obtenu lors de la première analyse⁶². Le test du codon stop n'a pas été comparé au TTP auprès d'un grand nombre d'échantillons médicaux.</p>
<p>Balayage des gènes à deux dimensions (BGDD) :⁵⁶ Après détermination des combinaisons optimales d'amorces au moyen d'un programme informatique spécial, le matériel génétique est soumis à une amplification par PCR, une EDGG et une électrophorèse bidimensionnelle. Lorsqu'on obtient une distribution aberrante ou des régions où l'ADN est manquant à l'électrophorèse bidimensionnelle, on analyse de nouveau le fragment en question par électrophorèse unidimensionnelle et on procède au séquençage des fragments aberrants afin de repérer la modification de l'ADN. Le BGDD correspond ainsi à une analyse en parallèle de fragments choisis au moyen d'une série d'amplifications par PCR multiplexe et d'une électrophorèse bidimensionnelle en gel avec gradient dénaturant. Les variants mutationnels sont décelés sur la base de leurs caractéristiques de fusion aberrantes, comme dans la CLHPd⁵⁶.</p>	<p><i>BRCA1</i>; le test permet la détection de mutations et de polymorphismes dans les régions codantes de <i>BRCA1</i> et des mutations aux sites d'épissage. Le BGDD permet de déceler des mutations ponctuelles et les petites insertions et délétions en phase ou en décalage de phase.</p>	<p>La technique permet de reconnaître différentes mutations ou polymorphismes dans le même fragment sur la base de la configuration des taches. Parmi ses avantages figurent la localisation simultanée de mutations dans des exons précis du gène <i>BRCA1</i> complet en un seul test sur la base de la longueur des fragments d'ADN et de la température de fusion, ainsi que la possibilité de reconnaître des mutations ou des polymorphismes récurrents sur la base des configurations uniques de 4 taches, ce qui évite la nécessité de confirmer par séquençage tous les variants décelés. Ces caractéristiques augmentent la sensibilité, réduisent la main-d'œuvre et permettent d'analyser de grands nombres d'échantillons à un coût relativement peu élevé⁵⁶. Le BGDD a permis de déceler trois mutations qui</p>	<p>Le BGDD n'a pas décelé deux mutations avec troncation sur 15⁵⁶. Aussi, la technique n'a pas décelé la grande délétion de l'exon 22 (2985del15) et les mutations Y1463X, qui ont initialement été manquées en raison de défauts de conception. La petite délétion n'a pas été décelée parce que la progression des molécules hétéroduplexes était si lente dans le gel bidimensionnel qu'elles sont restées à l'extérieur de la région analysée. Une fois que la région analysée a été agrandie, la mutation a été décelée. Y1463X n'a pas été décelée à cause des paramètres d'amorces suboptimaux, mais a été mise en évidence une fois que les amorces pour l'exon 14 ont été modifiées et optimisées⁵³. Avec le BGDD, deux mutations n'ont pu être décelées en raison de l'échec de l'analyse de séquence; trois faux positifs ont été obtenus après analyse de la séquence. Pour chacune des mutations manquées (L246V; IVS17+1G>T; Y1463X; 3171ins5 et 4510del3insTT), l'échec de détection était</p>

Technique et description	Gène et type de mutation	Avantages	Inconvénients
		n'ont été mises en évidence par aucune des autres techniques, et possède un rendement potentiellement élevé ^{53,275} .	dû à une mauvaise interprétation du gel bidimensionnel ⁵³ . L'interprétation du schéma complexe de taches pourrait être une source d'erreur générant des résultats faussement positifs ⁵³ .

ANNEXE 2 : Spécifications techniques du test BRCAAnalysis®

Spécifications techniques du test **BRCAAnalysis®**, Myriad Genetic Laboratories, 19 mars 2004

N'utiliser les résultats du test qu'après avoir pris connaissances des renseignements ci-dessous :

1. Description de l'analyse

Comprehensive BRCAAnalysis®

BRCA1 : Détermination complète et dans les deux sens de la séquence d'environ 5400 paires de bases (pb) d'ADN renfermant 22 exons codants et d'environ 750 pb adjacentes dans les régions intercalaires non codantes (introns). Les exons 1 et 4, qui ne sont pas codants, ne sont pas analysés. Le gène *BRCA 1* de type sauvage code une protéine composée de 1863 acides aminés.

BRCA2 : Détermination complète et dans les deux sens de la séquence d'environ 10 200 pb renfermant 26 exons codants et d'environ 900 pb adjacentes dans la région intercalaire non codante (intron). L'exon 1, qui n'est pas codant, n'est pas analysé. Le gène *BRCA2* de type sauvage code une protéine composée de 3418 acides aminés.

Les régions introniques non codantes de *BRCA1* et *BRCA2* qui sont analysées ne s'étendent pas sur plus de 20 pb du côté proximal de l'extrémité 5' et sur plus de 10 pb du côté distal de l'extrémité 3' de chaque exon.

Cette analyse comprend également la détection des cinq grands remaniements spécifiques suivants du gène *BRCA1* : une délétion de 3,8 kilobases (kb) de l'exon 13 et une délétion de 510 pb de l'exon 22 qui a été décrite chez des personnes d'origine hollandaise²⁷⁶, une duplication de 6 kb de l'exon 13 décrite chez des personnes d'origine européenne (plus particulièrement britannique) (*The BRCA1 Exon 13 Duplication Screening Group. The Exon 13 duplication in the BRCA1 gene is a founder mutation present in geographically diverse population*)²⁷⁷, une délétion de 7,1 kb des exons 8 et 9 décrite chez des personnes d'origine européenne²⁷⁸; (28:300-307) et enfin une délétion de 26 kb des exons 14 à 20⁸⁹.

Single Site BRCAAnalysis® : Analyse de la séquence d'ADN à la recherche d'une mutation spécifique dans le gène *BRCA1* et (ou) *BRCA2*. L'analyse à la recherche d'un remaniement génomique de grande taille spécifié comprend la recherche de tous les cinq remaniements décrits ci-dessus.

Multisite 3 BRCAAnalysis® : Analyse de la séquence d'ADN de portions spécifiques de l'exon 2 de *BRCA1*, de l'exon 20 de *BRCA2* et de l'exon 11 de *BRCA2* à la recherche des mutations 187delAG et 5385insC dans *BRCA1* et 6174delT dans *BRCA2*.

2. Description de la méthode

Les échantillons sanguins sont identifiés au moyen d'un code à barre spécifique aux fins du suivi automatisé. L'ADN est extrait et purifié à partir des globules blancs de chaque échantillon. Des aliquotes d'ADN sont amplifiées séparément par la réaction en chaîne à la polymérase (PCR) (35 réactions pour *BRCA1*, 47 réactions pour *BRCA2*). Chaque produit d'amplification est directement séquencé dans un sens et dans l'autre au moyen d'amorces marquées au colorant fluorescent. Les tracés chromatographiques de chaque produit d'amplification sont analysés par un processus informatique breveté suivi d'une inspection visuelle, puis d'une confirmation. Les variants génétiques sont détectés par comparaison avec une séquence consensus de type sauvage construite pour chaque gène. Tous les variants génétiques potentiels sont indépendamment confirmés par une autre amplification par PCR de la ou des régions géniques en question suivie d'une détermination de la séquence comme précédemment. Les remaniements génomiques sont détectés par PCR spécifique de recombinaison avec des amorces spécifiques du gène normal et des remaniements.

3. Caractéristiques de performance

Spécificité analytique : L'incidence des faux positifs pour les variants génétiques ou les mutations en raison d'erreurs techniques est considérée comme étant négligeable étant donné le processus de confirmation indépendante de tous les variants génétiques (voir ci-dessus). L'incidence des faux positifs pour les variants génétiques ou les mutations causée par des erreurs de manipulation des échantillons et de suivi est estimée à moins de un pour cent (< 1 %) d'après les études de validation.

Sensibilité analytique : Une non-détection de variant génétique ou de mutation dans les régions d'ADN analysées peut être causée par une erreur de manipulation ou de suivi des échantillons, par les réactions d'amplification et de séquençage, ou par une erreur dans l'analyse et la vérification informatiques des données. Selon les études de validation, la fréquence de telles erreurs est estimée à moins de un pour cent (< 1 %).

Précision globale du test : Pour un patient dont la probabilité de résultat positif est d'au moins 10 % d'après les antécédents personnels ou familiaux de cancer, le risque de résultat erroné est de moins de un pour cent.

Limites de la méthode : Il peut y avoir des portions limitées des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* dans lesquelles la détermination de la séquence ne peut être effectuée que dans un sens. La présence de certains polymorphismes rares touchant les sites de liaison des amorces peut entraîner une amplification inégale des allèles. En dehors des cinq grands remaniements chromosomiques mentionnés précédemment, ce test ne permet pas de détecter les remaniements chromosomiques ainsi que certains types d'erreurs de maturation des transcrits d'ARN. La proportion de défauts cliniquement significatifs dans *BRCA1* et *BRCA2* attribuables à de telles anomalies est estimée à environ 15 %²⁷⁹.

4. Description de la nomenclature

Toutes les mutations et tous les variants génétiques sont nommés selon la convention de Beaudet et Tsui²⁸⁰. La numérotation des nucléotides commence à la première base transcrite de *BRCA1* et *BRCA2* selon les entrées U14680 et U43746, respectivement, de la GenBank. (Selon ces

conventions, les deux mutations communément appelées « 185delAG » et « 5382insC » sont nommées 187delAG et 5385insC, respectivement.)

5. Critères d'interprétation

« **Résultat positif pour mutation délétère** » : Comprend toutes les mutations non-sens et les mutations avec décalage du cadre de lecture qui se produisent aux acides aminés 1853 et 3308 de *BRCA1* et de *BRCA2*, respectivement, ou avant (d'après la documentation des mutations délétères dans *BRCA1* et *BRCA2*). En outre, plusieurs mutations faux-sens et mutations dans les séquences intercalaires non codantes sont reconnues comme étant délétères sur la base de données découlant d'analyses de liaison génétique dans les familles à haut risque, d'épreuves fonctionnelles, d'études biochimiques ou de la mise en évidence d'anomalies de la maturation des transcrits d'ARNm.

« **Variante génétique, possiblement délétère** » : Comprend les variants génétiques pour lesquels les données disponibles indiquent une probabilité, mais pas une preuve, que la mutation est délétère. Les données spécifiques en faveur d'une telle interprétation seront résumées pour chaque variant génétique dans chaque rapport.

« **Variante génétique, probablement polymorphisme** » : Comprend les variants génétiques pour lesquels les données disponibles indiquent qu'ils est peu probable qu'ils contribuent substantiellement au risque de cancer. Comprend les mutations faux-sens de *BRCA2* qui se produisent à l'acide aminé 3326 ou en position distale par rapport à ce dernier. Les données spécifiques en faveur d'une telle interprétation seront résumées pour chaque variant génétique dans chaque rapport.

« **Variante génétique de signification incertaine** » : Comprend les mutations faux-sens et les mutations qui se produisent dans des régions introniques et dont la signification clinique n'a pas encore été déterminée, ainsi que les mutations non-sens et les mutations avec décalage du cadre de lecture qui se produisent en position distale par rapport à l'acide aminé 1853 de *BRCA1*, et entre les acides aminés 3309 et 3325 de *BRCA2*.

« **Aucune mutation délétère détectée** » : Comprend des variants génétiques qui n'entraînent pas une troncation et qui sont observés à une fréquence d'allèle d'environ un pour cent dans une population témoin comparable (dans la mesure où aucune donnée n'indique une signification clinique), ainsi que tous les variants génétiques pour lesquels les données publiées démontrent l'absence de signification clinique substantielle. Comprend les mutations de *BRCA2* qui entraînent une troncation de la protéine et qui se produisent à l'acide aminé 3326 ou en position distale par rapport à ce dernier. Comprend également les mutations dans la région codante qui n'altèrent pas la séquence en acides aminés de la protéine et qui ne sont pas susceptibles de modifier l'épissage des exons, ainsi que les modifications de la séquence d'ADN dans des régions non codantes du gène pour lesquelles on a démontré l'absence d'effet délétère sur la longueur ou la stabilité du transcrit d'ARNm. Les données relatives aux variants polymorphiques seront communiquées sur demande.

Il peut exister des anomalies génétiques peu fréquentes de *BRCA1* et *BRCA2* qui ne sont pas détectées par BRACAnalysis[®] (voir **Limites de la méthode**). Ce test devrait toutefois permettre

d'éliminer la majorité des anomalies dans ces gènes qui sont tenues pour responsables de la plupart des prédispositions héréditaires au cancer du sein et de l'ovaire.

« ***Aucun variant/mutation identifié*** » : Indique que les mutations ou les variants génétiques spécifiques et désignés ne sont pas présents chez la personne testée. Si une (ou rarement deux) mutations délétères spécifiques ont été identifiées chez un membre de la famille, un résultat négatif pour cette (ces) mutation(s) indique que la personne testée présente le même risque de cancer du sein ou de l'ovaire que la population en général.

Changement de l'interprétation et émission d'un rapport correctif : Dans le cas où il y aurait un changement dans l'interprétation clinique d'un variant donné, un rapport correctif serait automatiquement émis par Myriad Genetic Laboratories.

ANNEXE 3 : Stratégies de recherche documentaire

In Dialog®

de = descriptor, i.e. Medical Subject Heading (a controlled vocabulary, or thesaurus, term)

ti = title (i.e. word has to occur in title field of the bibliographic record)

ab = abstract (i.e. word has to occur in abstract field of bibliographic record)

! = explode; picks up narrower terms as well, i.e. terms which are conceptually subsets of a broader term

F1\$ = a large MeSH category, e.g. Behavior and Behavior Mechanisms, which is exploded to pick up all terms related to behavior and behavior mechanisms, as defined by the National Library of Medicine, i.e. about 400 MeSH terms

()= words must be adjacent

(2w) = words a maximum of two words apart in either direction

? = truncation symbol

dt= publication type

Set 22: Set 23 = Set 22 OR Set 23

In PubMed

[MeSH Term] = Medical Subject Headings (a controlled vocabulary, or thesaurus term)

[Title/Abstract Term] = word must appear in title or abstract of record

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
Dialog® OneSearch® (including MEDLINE®, CANCERLIT®, EMBASE®, Biosis Previews®, PASCAL, PsycINFO®)	Humaines	
MEDLINE® (File 154), CANCERLIT® (File 159)	Point I: 1 ^{ère} recherche 28 janvier 2003 pour les années 1994 à 2002; Recherche mise à jour le 12 juillet 2004 pour les années 2003 et 2004.	Point I: Prévalence et pénétrance/validité clinique/ Indications, évaluation du risque/lignes directrices relatives au dépistage 1. (genes, brca1 OR genes, brca2 OR brca1 protein OR brca2 protein)/de 2. [brca OR brca1 OR brca2 OR 17q21 OR 13q12 OR 185delag OR 5382insc OR 999del5 OR breast()cancer()susceptibility()gene]/ti,ab 3. Set 1:Set 2 4. [breast neoplasms OR ovarian neoplasms/de] OR [breast()cancer? OR ovarian()cancer?]/ti,ab 5. Set 3 AND Set 4 6. (prevalence OR gene frequency OR penetrance/de OR probability! 7. [cumulative()risk? OR lifetime()risk? OR prevalence OR genotype()frequency OR mutation()frequenc? OR carrier()frequenc? OR allele()frequenc? OR population()based]/ti,ab

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
	<p>Point II: 1^{ère} recherche à partir de 1994 jusqu'en 2002: mise à jour effectuée le 5 mars 2003; mise à jour effectuée le 2 juillet 2004 à partir de 2003/2004</p>	<p>8. “sensitivity and specificity”! OR reproducibility of results/de</p> <p>9. [test()validity OR clinical()validity OR detection(rate? OR test()performance OR clinical()utility OR sensitivit? OR specificit? OR predictive()value? OR reproducibility()result?]/ti,ab</p> <p>10. models, statistical!</p> <p>11. risk()assessment OR model? OR Gail OR Claus OR Couch OR BRCAPRO OR FHAT OR myriad()genetics/ti,ab</p> <p>12. {[test?] AND [guidelines! OR guideline?/ti,ab] OR {[test()criteria] OR [test(indication)]}?/ti,ab</p> <p>13. Set 6: Set 12</p> <p>14. Set 5 AND Set 13</p> <p>15. Limit Set 14/human</p> <p>16. Limit Set 15/1999:2004</p> <p>17. Set 16 from 154 (MEDLINE)</p> <p>18. Set 16 from 159 (CANCERLIT)</p> <p>Point II : Techniques moléculaires, validité analytique</p> <p>19. [genetics, biochemical! OR (molecular diagnostic techniques OR polymorphism, single-stranded conformational)/de OR sequence analysis! OR blotting, southern/de OR polymerase chain reaction! OR cytogenetic analysis! OR chromatography, liquid! OR electrophoresis!</p> <p>20. genetic(test? OR molecular(test? OR molecular(diagnostic)technique?/ti,ab OR molecular(diagnos?s/ti,ab OR [allele()specific()oligonucleotide() OR ASO OR protein()truncation()test? OR PTT OR conformation()sensitive()gel()electrophoresis OR CSGE OR constant()denatur?()gel()electrophoresis OR CDGE OR single()strand()conformation?()polymorphism() OR SSCP OR heteroduplex()analysis OR genetic()linkage OR sequencing OR denaturi?()gradient()gel()electrophoresis OR DGGE OR polymerase()chain()reaction OR PCR OR non(isotopic()RNA()cleavage()assay? OR NIRCA OR southern()blot? OR microarray OR DHPLC OR densitometry OR RNA OR quantitative()PCR OR missense OR frameshift OR nonsense OR truncating OR deletion OR duplication OR inversion OR splice()site OR</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
	<p data-bbox="553 1003 737 1360">Point III : 1^{ère} recherche effectuée le 28 janvier 2003 pour 1994 jusqu'à 2002; Mise à jour effectuée le 12 juillet 2004 pour les années 2003/2004.</p> <p data-bbox="553 1839 711 1892">Point IV: 1^{ère} recherche</p>	<p data-bbox="834 233 1430 327">splice()variant OR insertion OR multiplex()ligation()dependent probe amplification OR MLPA/ti,ab</p> <p data-bbox="784 331 1438 831"> 21. Set 19 :Set 20 22. “sensitivity and specificity” OR reproducibility of results OR false negative reactions OR false positive reactions/de 23. [analytic?()valid? OR sensitivit? OR specificit? OR diagnostic()error? OR accurate OR accuracy OR reliable OR reliability OR predictive()value?()test? OR test()performance OR detection OR art?fact? OR false()positive? OR false()negative?]/ti,ab 24. Set 22:Set 23 25. Set 5 AND Set 21 AND Set 24 26. Set 25/human 27. Set 26/2003:2004 28. Set 27 from 154 (MEDLINE) 29. Set 27 from 159 (CANCERLIT) </p> <p data-bbox="784 869 1260 932">Point III: Conseil génétique, questions psychosociales et éthiques</p> <p data-bbox="784 970 1425 1535"> 30. confidentiality! OR informed consent OR genetic counseling OR privacy! OR ethics! OR “behavior and behavior mechanisms!” {F1\$} OR “psychological phenomena and processes!” OR “mental disorders!” {F3\$} OR “behavioral disciplines and activities”! {F4\$} 31. [(genetic(2w)counsel?ing OR privacy OR informed()consent? OR psychological OR psychosocial OR ethics OR ethical OR discrimination OR test()perception OR patient?()attitude]/ti,ab 32. Set 30:Set 31 33. Set 5 AND genetic(3w)test?/ti,ab AND Set 32 34. Set 33/human 35. Set 34/2003:2004 36. Set 35 from 154 (MEDLINE) 37. Set 35 from 159 (CANCERLIT) </p> <p data-bbox="784 1575 1211 1606">Point IV : Prise en charge clinique</p> <p data-bbox="784 1644 1430 1892"> 38. (surgery OR ovariectomy)/de OR chemoprevention! OR “prevention and control”/de OR tamoxifen! OR diagnostic imaging! OR guidelines! 39. [clinical()management OR mammograph? OR mammogram? OR mastectom? OR oophorectom? OR ovariectom? OR tamoxifen OR hemoprevention OR MRI OR </p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
	<p>effectuée le 28 janvier 2003 à partir de 1994 jusqu'en 2002; Mise à jour effectuée le 12 juillet 2004 pour les années 2003/2004.</p> <p>Voir plus haut</p> <p>Voir plus haut</p>	<p>magnetic(ressonance()imag? OR prophylactic OR prophylaxis OR guidelines?)/ti,ab</p> <p>40. Set 38: Set 39</p> <p>41. Set 5 AND (Set 21 OR genetic(3)test?) AND Set 4</p> <p>42. Set 41/human</p> <p>43. Set 42/2003:2004</p> <p>44. Set 43 from MEDLINE</p> <p>45. Set 43 from CANCERLIT</p> <p>Point I : Prévalence et pénétrance/validité clinique/ indications, évaluation du risque/lignes directrices relatives au dépistage</p> <p>46. (brca1 protein or brca2 protein)/de</p> <p>47. breast cancer! OR ovary cancer/de] OR [breast()cancer? OR ovarian()cancer?]/ti,ab</p> <p>48. (Set 2 OR Set 46) AND Set 47</p> <p>49. (reproducibility OR probability OR prevalence OR receiver operating characteristic OR reliability OR gene frequency OR segregation analysis OR penetrance)/de OR risk!</p> <p>50. Set 7 OR Set 9 OR Set 11 OR Set 12 OR Set 49</p> <p>51. molecular genetics! OR blotting! OR nucleic acid analysis OR liquid chromatography! OR gel electrophoresis! OR genetic analysis!</p> <p>52. Set 20 OR Set 51</p> <p>53. Set 48 AND Set 50 AND Set 52</p> <p>54. Set 53/human</p> <p>55. Set 54/1999:2002</p> <p>56. Set 55 from 72 (EMBASE)</p> <p>Point II : Techniques moléculaires, validité analytique</p> <p>57. (diagnostic error OR reproducibility OR probability)/de</p> <p>58. Set 23 OR Set 57</p> <p>59. (Set 2 OR Set 46) AND Set 52 AND Set 58</p> <p>60. Set 59/human</p> <p>61. Set 60/1994:2003</p> <p>62. Set 51 from 72 (EMBASE)</p> <p>Point III : Conseil génétique, questions psychosociales et éthiques</p> <p>63. (genetic counseling OR privacy OR ethics! OR mental function! (F1\$) OR behavior! (F2:90\$) OR mental disease! (F3\$) OR “psychological and psychiatric procedures, techniques and concepts” (F4\$)</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
	<p>Voir plus haut</p> <p>Voir plus haut</p> <p>Voir plus haut</p>	<p>83. Set 82 from 55 (Biosis Previews)</p> <p>Point II : Techniques moléculaires, validité analytique</p> <p>84. (sensitivity OR specificity OR diagnostic accuracy OR reproducibility)/de</p> <p>85. Set 7 OR Set 84</p> <p>86. (Set 2 OR Set 73) AND Set 77 AND Set 85</p> <p>87. Set 86/human</p> <p>88. Set 87/1994:2003</p> <p>89. Set 88 from 55 (Biosis Previews)</p> <p>Point III : Conseil génétique, questions psychosociales et éthiques</p> <p>90. (genetic counseling OR genetic counselling OR confidentiality OR informed consent OR ethics OR psychiatric symptoms OR psychological distress OR psychological stress OR psychological well-being OR psychosocial function OR psychosocial factors OR psychosocial stress OR psychosomatics OR psychotherapy OR emotional OR emotional behaviour OR emotional distress OR emotional response OR emotional stress OR emotions)/de</p> <p>91. Set 90 OR Set 31</p> <p>92. Set 75 AND genetic(3w)test?/ti,ab AND Set 91</p> <p>93. Set 92/human</p> <p>94. Set 93/1994:2002</p> <p>95. Set 94 from 55 (Biosis Previews)</p> <p>Point IV : Prise en charge clinique</p> <p>96. (chemoprevention OR tamoxifen OR practice guidelines OR diagnostic imaging OR mammography OR mammogram OR ovariectomy OR oophorectomy OR prognosis)/de</p> <p>97. Set 39 OR Set 96</p> <p>98. Set 75 AND Set 77 AND Set 97</p> <p>99. Set 98/human</p> <p>100. Set 99/1994:2002</p> <p>101. Set 100 from 55 (Biosis Previews)</p>
<p>PASCAL (File 144)</p> <p>(Textword searching only)</p>	<p>Humaines 1998+</p> <p>Voir plus haut</p>	<p>Point I : Prévalence et pénétrance/validité clinique/indications, évaluation du risque/lignes directrices relatives au dépistage</p> <p>102. (Set 2) AND [breast()cancer? OR ovar?()cancer? OR breast()neoplasm? OR ovarian()neoplasm?]/ti,ab</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
	<p>Voir plus haut</p> <p>Voir plus haut</p> <p>Voir plus haut</p>	<p>103. Set 102 AND (Set 7 OR Set 9 OR Set 11 OR Set 12)</p> <p>104. Set 103 AND (human? OR m?n OR wom?n)/ti,ab</p> <p>105. Set 104 from 144 (PASCAL)</p> <p>Point II : Techniques moléculaires, validité analytique</p> <p>106. Set 2 AND Set 20 AND Set 23</p> <p>107. Set 106 AND (human? OR m?n OR wom?n)/ti,ab</p> <p>108. Set 107/1994:2003</p> <p>109. Set 108 from 144 (PASCAL)</p> <p>Point III : Conseil génétique, questions psychosociales et éthiques</p> <p>110. Set 102 AND genetic(3w)test?/ti,ab AND Set 31</p> <p>111. Set 110 AND human? OR m?n OR wom?n)/ti,ab</p> <p>112. Set 111/1994:2002</p> <p>113. Set 112 from 144 (PASCAL)</p> <p>Point IV : Prise en charge clinique</p> <p>114. Set 102 AND Set 20 AND Set 39</p> <p>115. Set 114 AND (human? OR m?n OR wom?n)/ti,ab</p> <p>116. Set 115/1994:2002</p> <p>117. Set 116 from 144 (PASCAL)</p>
PsycINFO® (File 11)	<p>Point III seulement</p> <p>Humaines 1998+</p> <p>Voir plus haut</p>	<p>Point III : Conseil génétique, questions psychosociales et éthiques</p> <p>118. [breast neoplasms OR (neoplasms AND ovaries)/de] OR [(breast()cancer? OR ovarian()cancer?)/ti,ab</p> <p>119. Set 2 AND Set 118</p> <p>120. Set 119 AND genetic(3w)test?/ti,ab</p> <p>121. Set 120/human</p> <p>122. Set 121/1994:2002</p> <p>123. Set 122 from 11 (PsycINFO)</p>
	Élimination des références en double tirées de Dialog® et de OneSearch®	<p>Point I : Prévalence et pénétrance/validité clinique/indications, évaluation du risque/lignes directrices relatives au dépistage</p> <p>124. Set 17 OR Set 18 OR Set 56 OR Set 83 OR Set 105</p> <p>125. Rd (reduce duplicates) Set 124</p> <p>126. type Set 125 all from 154,159,73,55,144</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
		<p>Point II : Techniques moléculaires, validité analytique</p> <p>127. Set 28 OR Set 29 OR Set 56 OR Set 89 OR Set 109 128. Rd (reduce duplicates) Set 127 129. Type S128/all from 154,159,73,55,144</p> <p>Point III : Conseil génétique, questions psychosociales et éthiques</p> <p>130. Set 36 OR Set 37 OR Set 67 OR Set 95 OR Set 113 OR Set 123 131. Rd(reduce duplicates) Set 130 132. type Set 131/4/all from 154, 159,73,55,144,11</p> <p>Point IV : Prise en charge clinique</p> <p>133. Set 44 OR Set 45 Set 72 OR Set 101 OR Set 117 134. Rd (reduce duplicates) Set 133 135. Type Set 132/4/all from 54,159,73,55,144</p>
PubMed	<p>Humaines 1999+</p> <p>1^{ère} recherche effectuée le 29 janvier 2003</p> <p>Mise à jour de la recherche effectuée le 23 juin 2004</p>	<p>Point I : Prévalence et pénétrance/validité clinique/ indications, évaluation du risque/lignes directrices relatives au dépistage</p> <p>1. (genes, brca1 OR genes, brca2 OR brca1 protein OR brca2 protein)[MeSH Terms] 2. brca OR brca1 OR brca2 OR 17q21 OR 3q12 OR 185delag OR 5382insc OR 999del5 OR “breast cancer susceptibility gene” [Title/Abstract] 3. Set 1:Set 2 4. [breast neoplasms OR ovarian neoplasms] [MeSH Terms] OR [“breast cancer” OR “breast neoplasm?” OR “ovarian cancer?” OR “ovarian neoplasm”][Title/Abstract Term] 5. Set 3 AND Set 4 6. [prevalence OR gene frequency OR penetrance OR probability] [MeSH Terms] 7. [“cumulative risk” OR “lifetime risk” OR prevalence OR “genotype frequency” OR “gene frequency” OR “mutation frequency” OR “carrier frequency” OR “allele frequency” OR population based”][Title/Abstract] 8. Set 6: Set 7 9. [“sensitivity and specificity” OR “reproducibility of results”][MeSH Term] 10. [“test validity” OR “clinically valid” OR “clinical</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
	<p>Voir plus haut; Révision de la recherche sur le point II effectuée le 6 mars 2003</p>	<p>validity” OR “detection rate” OR “test performance” OR “clinical utility” OR specificit? OR sensitivit? OR “reproducibility of results” OR “risk assessment” OR model? OR gail OR claus OR couch OR brcapro OR fhat OR “myriad genetics”] [Title/Abstract Term]</p> <p>11. {test? [Title/Abstract] AND [guidelines [MeSH Term] OR guideline? [Title/Abstract Term] OR {test indication?” OR “test criterion” OR “test criteria” [Title/Abstract Term]}</p> <p>12. Set 9:Set 11</p> <p>13. Set 5 AND Set 8 AND Set 12/human</p> <p>Point II : Techniques moléculaires, validité analytique</p> <p>15. [genetics, biochemical OR molecular diagnostic techniques OR polymorphism, single-stranded conformational OR sequence analysis OR blotting, southern OR polymerase chain reaction OR cytogenetic analysis OR chromatography, liquid OR electrophoresis!][MeSH Terms]</p> <p>16. [“genetic test?” OR “molecular test?” OR “molecular diagnostic technique?” OR “molecular diagnos?s” OR “allele specific oligonucleotide” OR ASO OR “protein truncation test?” OR PTT OR “conformation sensitive gel electrophoresis” OR CSGE OR “constant denatur? gel electrophoresis” OR CDGE OR “single strand conformation? polymorphism” OR SSCP OR “heteroduplex analysis” OR MHA OR “genetic linkage” OR sequencing OR “denaturi? gradient gel electrophoresis” OR DGGE OR “polymerase chain reaction” OR PCR OR “non isotopic RNA cleavage assay?” OR NIRCA OR “southern blot?” OR microarray OR DHPLC OR densitometry OR RNA OR “quantitative PCR” OR missense OR frameshift OR nonsense OR truncating OR deletion OR duplication OR inversion OR “ splice site” OR “splice variant” OR insertion OR brcapro][Title/Abstract Terms]</p> <p>17. Set 15: Set 16</p> <p>18. (“predictive value of tests” OR “sensitivity and specificity” OR false negative reactions OR false positive reactions)[MeSH Terms] OR [“analytic?valid?” OR sensitivit? OR sensitivity OR sensitive OR specificit? OR specificity OR specific OR “false positive reaction?” OR “false negative reaction?” OR “diagnostic error?” OR</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
<p>compris MEDLINE[®], CANCERLIT[®], EMBASE[®], Biosis Previews[®], PASCAL, PsycINFO[®])</p>	<p>les questions éthiques effectuée le 28 juillet 2004</p>	<p>OR brcal protein OR brca2 protein)/de 2. (brca OR brca1 OR brca2 OR 17q21 OR 13q12 OR 185 delag OR 5382insc OR 999delag)/ti,ab OR breast(cancer(susceptibility)gene/ti,ab OR breast(cancer(susceptibility)genes/ti,ab 3. Set 1 OR Set 2 4. (breast neoplasms OR ovarian neoplasms)/de OR breast(cancer?/ti,ab OR ovarian()cancer?/ti,ab 5. Set 3 AND Set 4 6. (confidentiality! OR privacy! OR ethics! OR informed consent)/de 7. (privacy OR ethics OR ethical OR ethic OR moral OR morals OR morality OR confidential?)/ti,ab OR informed()consent?/ti,ab 8. Set 5 AND (Set 6 OR Set 7) 9. Set 8/human 10. Set 9/2000:2004 11. Set 10 from 155 12. Set 11 from 159 13. (brca1 protein OR brca2 protein)/de 14. breast cancer! OR ovary cancer/de OR breast(cancer?/ti,ab OR ovarian()cancer?/ti,ab 15. Set 13 OR Set 2 16. Set 14 And Set 15 17. ethics! OR (ethicist OR confidentiality OR privacy OR genetic privacy OR morality)/de 18. Set 16 AND (Set 7 OR Set 17) 19. Set 18/human 20. Set 19/2000:2004 21. Set 20 from 72 22. (brca1 OR brca1-gene OR brca1 gene OR brca2 OR brca2-gene OR brca2 gene)/de 23. (breast cancer OR ovarian cancer OR ovarian carcinoma OR breast carcinoma)/de 24. (Set 22 OR Set 2) AND (Set 23 OR breast()cancer?/ti,ab OR ovarian()cancer?/ti,ab OR breast()neoplasm?/ti,ab) 25. (confidentiality OR informed consent OR ethics OR morality)/de 26. Set S24 AND (Set 7 OR Set 25) 27. Set 26/human 28. Set 27/2000:2004 29. Set 28 from 55 30. Set 2 AND Set 4 AND Set 7 31. Set 30 AND (human OR humans OR man OR men OR woman OR women)/ti,ab 32. Set 31/2000:2004 33. Set 32 from 144 34. breast neoplasms/de OR (neoplasms AND ovaries)/de OR breast(cancer?/ti,ab OR</p>

BASE DE DONNÉES	LIMITES	VEDETTES/MOTS CLÉS
		ovarian()cancer?/ti,ab 35. Set 2 AND Set 34 36. (ethics OR morality OR professional ethics OR informed consent OR privacy OR privileged communication OR anonymity)/de OR Set 7 37. Set 35 AND Set 37 38. Set 37/human 39. Set 38/2000:2004 40. Set 39 from 11 41. Set 11 OR Set 12 OR Set 21 OR Set 29 OR Set 33 OR Set 40 42. Rd Set 42
PubMed	Recherche sur les questions éthiques	
Cochrane	Recherche sur les questions éthiques	
“CCOHTA HTA Checklist”		Sont compris les sites Web de l’International Network of Agencies for Health Technology Assessment (INAHTA) et des agences apparentées comme le NHS National Institute for Clinical Excellence (NICE) (R.-U.); les registres d’essais comme la Clinical Trials Database (US National Institutes of Health); les bases de données sur les lignes directrices de pratique clinique comme l’Infobase de l’Association médicale canadienne et les bases de données spécialisées comme celles du Centre for Reviews and Dissemination de l’Université York
Recherche dans le réseau Internet		Google ^{mc} et tous les moteurs de recherche sur le WEB
Sites Web de sociétés et d’associations		Sites Web pertinents comme celui de l’American Association of Cancer Research qui renferme des résumés de conférences.

ANNEXE 4 : Formulaires de sélection d'articles portant sur les points II à IV

Revue des articles servant à l'étude méthodique du dépistage de BRCA

Inclusion ou exclusion des études

Point II : validité analytique

Titre

Auteur principal et année

Examineurs

L. McGahan _____

R. Kakuma _____

Résumé

Autres points

Critères d'inclusion

1. Population oui _____ non _____ ne sait pas _____
Sujets exposés au cancer héréditaire du sein ou au cancer ovarien

2. Intervention oui _____ non _____ ne sait pas _____
 - technique moléculaire utilisée pour dépister les mutations de *BRCA1*
 - technique moléculaire utilisée pour dépister les mutations de *BRCA2*

3. Méthodologie oui _____ non _____ ne sait pas _____
 - étude primaire dans un établissement de recherche ou en milieu clinique
 - taille de l'échantillon ($n \geq 20$ patients)

4. Mesure des résultats oui _____ non _____ ne sait pas _____
 - comparaison des résultats du test au génotype
 - comparaison des résultats du test par analyse séquentielle
 - comparaison des résultats de plus d'un test
 - nouvelle technique utilisée pour dépister les mutations de *BRCA* présentée dans la documentation

-
- « oui » (de 1 à 4 inclusivement) : inclure l'étude et commander le texte intégral _____
 - « ne sait pas » (si coché au moins une fois entre 1 et 4) : commander le texte intégral _____
 - « non » (si coché au moins une fois entre 1 et 4) : rejeter l'étude _____
 - accord entre les examinateurs oui _____ non _____
 - décision prise par le 3^e examinateur en cas de désaccord inclure _____ exclure _____

Autre(s) point(s) abordé(s)

SA1 : prévalence, pénétrance, validité clinique, évaluation du risque oui _____ non _____

SA3: questions psychosociales et éthiques, conseil génétique oui _____ non _____

SA4: prise en charge clinique oui _____ non _____

Autres commentaires (revue, éditorial, observations)

Revue des articles servant à l'étude méthodique du dépistage de BRCA
Inclusion ou exclusion des études

Résumé

Autres points

Point III : conseil génétique et questions psychosociales et éthiques

Titre

Auteur principal et année

Examineurs : L. McGahan _____
R. Kakuma _____

J. Tranchemontagne _____
H.Z. Noorani _____

Critères d'inclusion

1. Population oui _____ non _____ ne sait pas _____
Sujets exposés au cancer héréditaire du sein ou au cancer ovarien

2. Intervention oui _____ non _____ ne sait pas _____
• dépistage génétique de *BRCA1* ou de *BRCA2*

3. Méthodologie oui _____ non _____ ne sait pas _____
• étude primaire dans un établissement de recherche ou en milieu clinique (revues, éditoriaux)
• taille de l'échantillon ($n \geq 20$ patients)

4. Mesure des résultats (qualitative): oui _____ non _____ ne sait pas _____
• contribution du dépistage au conseil génétique
• répercussions psychosociales
• répercussions éthiques

-
- « oui » (de 1 à 4 inclusivement) : inclure l'étude et commander le texte intégral _____
 - « ne sait pas » (si coché au moins une fois entre 1 et 4) : commander le texte intégral _____

• « non » (si coché au moins une fois entre 1 et 4) : exclure l'étude _____

- accord entre les examinateurs oui _____ non _____
- décision prise par le 3^e examinateur en cas de désaccord inclure _____ exclure _____

Autre(s) point(s) abordé(s)

SA1: prévalence, pénétrance, validité clinique, évaluation du risque oui _____ non _____

SA3: validité analytique oui _____ non _____

SA4: prise en charge clinique oui _____ non _____

Autres commentaires (revue, éditorial, observations)

Revue des articles servant à l'étude méthodique du dépistage de BRCA

Inclusion ou exclusion des études

Point IV : répercussion clinique du dépistage de BRCA

Titre _____

Auteur principal et année _____

Examineurs : C. Ho _____ C. Lessard _____ K. Bassett _____

Résumé

Autre points

Critères d'inclusion

1. Population oui _____ non _____ ne sait pas _____

Sujets exposés au cancer héréditaire du sein ou au cancer ovarien

- cas multiples de cancer du sein ou de cancer ovarien
- moins de 35 ans au moment où le cancer du sein ou de l'ovaire a été établi
- membre d'une famille comptant à la fois des cas de cancer du sein et des cas de cancer ovarien
- cas de cancer du sein ou de cancer ovarien dans des familles juives
- membre d'une famille comptant des cas de cancer primitif au deux seins
- membre d'une famille dans laquelle on compte des porteurs de mutation de gènes *BRCA1* ou *BRCA2*
- antécédents familiaux de cancer du sein chez l'homme
- troubles apparentés évocateurs d'un syndrome de cancer héréditaire

2. Intervention oui _____ non _____ ne sait pas _____

- technique moléculaire servant à dépister les mutations de *BRCA1*
- technique moléculaire pour dépister les mutations de *BRCA2*

3. Méthodologie oui _____ non _____ ne sait pas _____

- n'importe quelle méthodologie

4. Mesure des résultats oui _____ non _____ ne sait pas _____

- n'importe quel résultat clinique, fins prophylactiques ou thérapeutiques

-
- « oui » (de 1 à 4 inclusivement) : inclure l'étude et commander la version intégrale _____
 - « non » (si coché au moins une fois entre 1 et 4) : exclure l'étude _____
 - accord entre les examinateurs oui _____ non _____
 - décision prise par le 3^e examinateur en cas de désaccord inclure _____ exclure _____

ANNEXE 5 : Résumé des études et évaluation de la qualité des études se rapportant aux points II à IV

Étude méthodique du dépistage de BRCA – Point II Résumé des études et évaluation de la qualité

Date	Parafes de l'examineur	Nom
Identification de l'article (auteur, année) : Titre au complet de l'article : Emplacement géographique : Période couverte : Établissement : (registre d'hôpital, d'une clinique, d'un CLSC, critères et méthode de renvoi) Constat de conflit d'intérêts : Source(s) de financement :		
Caractéristiques de l'étude But(s) et objectif(s) de l'étude (entre autres) :		
Méthodologie (étude de cohorte, étude cas/témoins, étude transversale, étude cas/série, étude d'arbres généalogiques, autres) : Taille de l'échantillon (familles, sujets, échantillons) : Taux de participation :		
Caractéristiques des sujets Méthode d'échantillonnage (consécutive, sélective, aléatoire, non indiquée, autre) :		
Critères d'inclusion (caractéristiques des sujets) : Âge : Origine ethnique : Antécédents familiaux : Sujets porteurs, non porteurs, ou état inconnu : Type de cancer (cancer du sein, cancer ovarien) :		
Critères d'exclusion :		

Description du test	Référence
Technique de dépistage de mutations Description de la technique utilisée : Détails (amorces, sondes) :	Description de la technique : Détails (amorces, sondes) :
Modifications (s'il y a lieu) : Allèles ou mutations recherchés:	Modifications (s'il y a lieu) : Allèles ou mutations recherchés :
Source et type d'acide nucléique (ADN, ARN) :	Source et type d'acide nucléique (ADN, ARN) :
Établissement, fabricant, plage normale (s'il y a lieu) :	Établissement, fabricant, plage normale (s'il y a lieu) :
Usages homologués :	Usages homologués :
Coût :	Coût :
Taux d'échec du test (et les raisons, le cas échéant; si non précisé, vérifier le nombre de sujets et les résultats du test) :	Taux d'échec du test (et les raisons, le cas échéant; si non précisé, vérifier le nombre de sujets et les résultats du test) :
Sensibilité :	Sensibilité :
Spécificité :	Spécificité :
Remarques (calculs, s'il y a lieu) :	Remarques (calculs, s'il y a lieu) :

Extraction de données : données sur la validité analytique

2.1 Sensibilité analytique (proportion de tests positifs parmi les génotypes positifs)

Spécificité analytique (proportion de tests négatifs parmi les génotypes négatifs)

Sensibilité = Vrai (+) / Vrai (+) + Faux (-)

Spécificité = Vrai (-) / Vrai (-) + Faux (+)

<i>BRCA1/2</i>	Génotype (+)	Génotype (-)
Test (+)	Vrai (+)	Faux (+)
Test (-)	Faux (-)	Vrai (-)

*un grand nombre de mutations et d'allèles peuvent être recherchés

<i>BRCA1</i>	Génotype (+) ou référence	Génotype (-) ou référence
Test moléculaire (+)		
Test moléculaire (-)		
Sensibilité		
Spécificité		

<i>BRCA1</i>	Génotype (+)	Génotype (-)
Test de comparaison (+)		
Test de comparaison (-)		
Sensibilité		
Spécificité		

<i>BRCA2</i>	Génotype (+) ou référence	Génotype (-) ou référence
Test moléculaire (+)		
Test moléculaire (-)		
Sensibilité		
Spécificité		

<i>BRCA2</i>	Génotype (+)	Génotype (-)
Test comparatif (+)		
Test comparatif (-)		
Sensibilité		
Spécificité		

Évaluation de la qualité de l'étude	
Vérification de la maladie ou des résultats des tests	
par ex. : test moléculaire utilisé pour la confirmation, biopsie, liaison, modèle statistique	
Modèle de référence utilisé	
Description de référence adéquate pour la réplication oui non	% testés avec référence sur ceux + à un autre test
Réf. analysée avec insu des autres résultats de tests oui non	% testés avec référence sur ceux - à un autre test
Réf. acceptable comme norme de référence oui non incertain	Tests négatifs maladie présumée/absence de mutations oui non
Résultats des tests (non référence)	

Description de référence (réf.) adéquate pour la réplication oui non	Renseignements cliniques utilisés pour l'évaluation / l'interprétation des résultats des tests oui non		
Résultats des tests analysés avec insu des autres résultats de tests oui non	Renseignements généalogiques utilisés pour l'évaluation /l'interprétation des tests oui non		
Résultats intermédiaires ou non interprétables oui non	Reproductibilité vérifiée par reprise du même test oui non		
Accord entre les divers observateurs vérifié oui non <i>résultats (p. ex., kappa) :</i>	Lorsque plus d'un test a été utilisé, la validité du dépistage a été évaluée pour l'ensemble des tests oui non la validité du dépistage a été évaluée séparément pour chaque test oui non		
Aspect temporel			
Durée du suivi adéquate oui non sans objet	La méthode de dépistage a changé avec le temps oui non non indiqué		
Risque de biais du temps de devancement ⁱⁱⁱ oui non sans objet (p. ex., durant l'étude pronostique, le suivi a-t-il débuté plus tôt pour certains sujets?)	La méthode de sélection de population a changé avec le temps oui non non indiqué (pop. = population)		
Suivi comparable des cas et des témoins oui non sans objet	Délai entre le test et la réf. oui non sans objet		
Analyse			
Tous les sujets admissibles ont été pris en compte oui non	Incertitude mesurée (donner l'intervalle de confiance à 95 %) oui non		
Test de représentativité réalisé oui non (Comparaison des sujets admissibles et des sujets étudiés)	Comparaison des cas ou des témoins appropriée oui non sans objet		
Méthodes statistiques adéquates oui non incertain	Analyse de sous-groupes effectuée oui non		
Remarques :			
Risques de biais (indiquer √ ou ? le cas échéant)			
Sélection Écarts systématiques (non aléatoires) entre les sujets choisis pour l'étude et ceux n'ayant pas été choisis	Performance Écarts systématiques entre les modes d'intervention (points 3 et 4 seulement)	Mesure Écarts systématiques entre les méthodes de mesure des variables (ou de classification des sujets)	Abandon (perdus de vue) Écarts systématiques entre les sujets étudiés et ceux ayant abandonné l'étude
Présenter les biais potentiels et leurs répercussions prévisibles sur les résultats :			
Indication des détails de l'étude (cocher)		complets	incomplets
Remarques :			
Exhaustivité des données cliniques (cocher) (p. ex., confirmation du cancer)		complètes	incomplètes
Remarques :			
Limites de l'étude : (p. ex. : sensibilité ou spécificité des tests, données non interprétables, méthodologie, biais potentiels, résultats étonnants)			
Population ciblée par les auteurs :			

Les résultats semblent applicables ou généralisables à la population ciblée par l'auteur : incertain	oui	non
Les résultats semblent applicables ou généralisables à un autre groupe cible :	oui	non
Dans l'affirmative, préciser laquelle (lesquelles) :		

Conclusions (en toutes lettres) présentées par les auteurs s'appuyant sur des données et ayant un rapport avec les objectifs présentés à la p. 1 Sont-elles cohérentes avec les données ou l'étude ? (cocher) oui non
Recommandations (en toutes lettres) présentées par les auteurs : Sont-elles cohérentes avec les données ou l'analyse? (cocher) oui non

Étude méthodique du dépistage de BRCA – Point III

Résumé des études et évaluation de la qualité

Date	Parafes de l'examineur	Nom
Identification de l'article (auteur, année) : Titre au complet : Emplacement géographique : Période couverte : Établissement (p. ex., registre d'hôpital, d'une clinique, d'un CLSC, critères et méthode de renvoi) : Constat de conflit d'intérêts : Source(s) de financement :		
Caractéristiques de l'étude Objectif(s) de l'étude (entre autres) : Établissement (p. ex., registre d'hôpital, d'une clinique, d'un CLSC, critères et méthode de renvoi) : Méthodologie (étude de cohortes, étude cas/ témoins, étude transversale, étude cas/série, étude de données généalogiques, autre) : Taille de l'échantillon (familles, sujets) Taux de participation :		
Caractéristiques des sujets Méthode d'échantillonnage (consécutif, sélectif, aléatoire, non indiquée, autre) : Critères d'inclusion (caractéristiques des sujets) : Âge : Origine ethnique : Antécédents familiaux : Sujets porteurs, non porteurs, ou état inconnu : Type de cancer (cancer du sein, cancer ovarien) : Critères d'exclusion :		

Extraction des données

1.0 Conseil génétique

1.1 Description du conseil génétique avant les tests

Facteurs	
Description (contenu)	
Présentation (en personne, CD-ROM, vidéo)	
Pourvoyeur	
Durée	
Population	
Indication des présences	
Contribution du dépistage génétique (avec mutation connue, sans mutation connue, avec variant de signification inconnue)	
Remarques	

1.2 Description du conseil génétique avant les tests

Facteurs	
Description (contenu)	
Présentation (en personne, CD-ROM, vidéo)	
Pourvoyeur	
Durée	
Population	
Indication des présences	
Avantages du dépistage génétique (avec mutation connue, sans mutation connue, avec variant de signification inconnue)	

2.0 Questions éthiques

2.1 Questions éthiques

Concepts à première vue (<i>prima facie</i>)	Application aux tests génétique de dépistage de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i>
Vie privée et confidentialité (traitement des renseignements délicats)	
Justice (les personnes admissibles pouvaient se soumettre aux tests sans égard à certains facteurs comme la région géographique)	
Autonomie (respect de la personne) (consentement et décision éclairés)	
Bienfaisance ou non-malfaisance (obligation de diligence, de ne pas nuire)	
Remarques (autres questions éthiques, par ex., dépistage chez les adolescents et les enfants)	

3.0 Questions psychosociales

3.1 Description de l'étude et de l'incidence des tests

Description de l'étude		Référence (s'il y a lieu)	
Description de la technique utilisée (questionnaire, entrevue, groupe de discussion) : Détails : Modifications (s'il y a lieu) : Facteurs étudiés : Établissement :		Description de la technique utilisée : Détails : Modifications (s'il y a lieu) : Facteurs étudiés : Paramètres :	
Questions psychosociales			
Dépistage (intérêt, connaissances, anxiété, attitude face à la prévention) :			
Utilisation :			
Notification après les tests (connaissances, anxiété, attitude, communication des résultats à la famille) :			
Incidence d'une mutation connue :			
Incidence d'une mutation inconnue :			
Incidence d'un variant de séquence de signification inconnue :			
Incidence d'un résultat vrai négatif :			
Autres questions psychologiques :			
Questions sociales :			
Évaluation de la qualité de l'étude			
Aspects temporels			
Période de suivi adéquate	oui	non	sans objet
Population variable au fil du temps	oui	non	sans objet
Suivi comparable des cas et des témoins	oui	non	sans objet
Analyse			
Tous les sujets admissibles ont été pris en compte	oui	non	
Représentative (admissibilité c. analyse comparée)	oui	non	
Incertitude chiffrée (IC à 95 % fournis)	oui	non	
Méthodes statistiques adéquates	oui	non	incertain
Analyse de sous-groupes	oui	non	incertain
Remarques :			
Biais potentiels (indiquer √ ou ?)			
Sélection	Performance	Mesure	Abandon
Différences systématiques (non aléatoires) entre les sujets choisis et ceux qui ne sont pas choisis pour réaliser l'étude	Différence systématique dans la façon dont les interventions ont été effectuées à l'intérieur de l'étude (thèmes 3 et 4 seulement)	Différences systématiques dans la façon dont les variables ont été mesurées (ou dont les sujets ont été classés) à l'intérieur de l'étude	(perdus de vue) Différences systématiques entre les sujets analysés et ceux qui se sont retirés ou ont été rejetés
Présenter les biais éventuels et leur incidence sur les résultats :			
Indication des détails de l'étude (cocher)		complets	incomplets
Remarques :			
Exhaustivité des données cliniques (cocher) (p. ex., attestation du cancer)		complètes	incomplètes
Remarques :			
Limites de l'étude : (p. ex. : sensibilité ou spécificité des tests, données non interprétables, méthodologie, biais potentiels, résultats étonnants)			
Population ciblée par les auteurs :			
Les résultats semblent applicables ou généralisables à la population ciblée par l'auteur :		oui	non
Les résultats semblent applicables ou généralisables à un autre groupe-cible :		oui	non
Dan l'affirmative, veuillez préciser laquelle (lesquelles) :			
Conclusions formulées par les auteurs en fonction des données (textes, par rapport aux objectifs décrits à la p.1)			
Sont-elles cohérentes avec les données ou l'analyse? (cocher)		oui	non
Recommandations de principes formulées par l'auteur (textes) :			
Sont-elles cohérentes avec les données ou l'analyse? (cocher)		oui	non

Résumé de l'étude et évaluation de la qualité du projet BRCA (thème IV)

Titre de l'étude		
Référence		
Méthodes		
Methodologie		
Durée de l'étude		
Diagnostic		
Critères d'admissibilité		
Pays d'origine		
Parrainage par l'industrie	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	
	BRCA Positif	BRCA Négatif
Programme de surveillance ou de traitement		
Taille de l'échantillon		
Caractéristiques des sujets au départ		
Âge		
Traitements concomitants		
Autre(s)		
Autre(s)		
Résultats		
Commentaires		

ANNEXE 6 : Études sur la validité analytique

Tableau 1 : Caractéristiques des études

Auteur	Région géographique	Centre	Établissement	Origine ethnique	Antécédents familiaux de cancer	État des sujets	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Nombre de techniques étudiées (y compris la technique de référence)
Andersen ⁹⁰	NS (É.-U.)	NS	NS	Norvégienne*	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	3
Andrulis ⁵⁶	NS (Canada, É.-U., et Australie)	NS	Critères et méthode de renvoi	NS	Oui	porteur connu et non-porteur	les deux	<i>BRCA1 et 2</i>	7
Arnonld ¹⁰⁹	Allemagne	Monocentre	Hôpital	Allemande	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	2
Blesa ¹⁰⁷	Espagne	Monocentre	NS	NS	NS	porteur	les deux	<i>BRCA1</i>	3
Byrne ⁹²	É.-U.	Monocentre	Hôpital	NS	NS	inconnu	Ovaire	<i>BRCA1</i>	2
Campbell ¹⁰⁸	Royaume-Uni	Monocentre	Hôpital	NS	NS	porteur	Sein	<i>BRCA1</i>	2
CAHn ⁹⁵	Canada	NS	Inconnu	Juive ashkénaze	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1 et 2</i>	2
Edwards ⁹⁴	Royaume-Uni	Monocentre	Clinique	NS	NS	porteur connu et non-porteur	Sein	<i>BRCA2</i>	3
Eng ⁵³	Internationale	Multicentre	Autre	NS	NS	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	5
Esteban-Cardenosa ⁹³	Espagne	NS	NS	NS	NS	porteur	Sein	<i>BRCA1 et 2</i>	2
Geisler ¹⁰³	É.-U.	Monocentre	Hôpital	NS	NS	inconnu	Ovaire	<i>BRCA1</i>	2
Gross ⁵²	Allemagne	Multicentre	Hôpital	Allemande	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	3
AHdjisavvas ¹¹¹	Chypre	Monocentre	Hôpital	Chypriote	Oui	inconnu	Sein	<i>BRCA1</i>	2
Jugessur ¹⁰⁶	Norvège et Suède	NS	NS	Norvégienne et suédoise	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	3
Kashima ¹⁰²	Japon	Multicentre	Hôpital	Japonaise	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	2
Kozlowski ⁹⁶	Pologne	Monocentre	Registre	Polonaise	Oui	Porteur	les deux	<i>BRCA1 et 2</i>	3
Kringen ¹¹⁰	Norvège	Multicentre	Hôpital	Norvégienne	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	2
Kuperstein ⁹⁷	Canada	NS	Registre	Juive ashkénaze et	NS	Porteur connu et non-porteur	Sein	<i>BRCA1 et 2</i>	2

Auteur	Région géographique	Centre	Établissement	Origine ethnique	Antécédents familiaux de cancer	État des sujets	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Nombre de techniques étudiées (y compris la technique de référence)
				canadienne française					
Lancaster ¹⁰⁴	É.-U.	Monocentre	Hôpital	NS	NS	Porteur	les deux	<i>BRCA1</i>	2
Montagna ⁹⁸	Italie	Monocentre	Communauté	Italienne	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1 et 2</i>	2
Oleykowski ⁹¹	É.-U.	Monocentre	Clinique	NS	Oui	inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	2
Sakayori ^{62,112}	Japon	NS	NS	Japonaise	Oui	inconnu	sein	<i>BRCA1 et 2</i>	2
Van Orsouw ¹⁰⁵	É.-U.	Multicentre	NS	NS	Oui	Porteur connu et non-porteur	les deux	<i>BRCA1</i>	2
Wagner et coll. ⁹⁹⁻¹⁰¹	Échelle internationale	Multicentre	NS	Multiethnique	Oui	Porteur connu et non-porteur	les deux	<i>BRCA1 et 2</i>	5
BRACAnalysis [®] Information, Myriad Genetic Laboratories, Inc. ⁸⁹ (three studies)	É.-U.	Monocentre	Autre	NS	NS	Porteur connu et non-porteur	NS	<i>BRCA1 et 2</i>	3
	É.-U.	Monocentre	Autre	NS	NS	Porteur connu et non-porteur	NS	<i>BRCA1 et 2</i>	2
	É.-U.	Monocentre	Autre	NS	NS	Porteur et non-porteur connus	NS	<i>BRCA1</i>	2

* On ne sait pas si les sujets étaient toutes Norvégiennes; NS = non signalé

Tableau 2 : Évaluation de la qualité

Auteur	Modèle de référence : bon modèle	Méthode de dépistage	Analyse des tests avec insu des autres résultats de tests	Fiabilité des tests	Arbre généalogique connu au moment du dépistage	Délai entre le test et la référence	Biais de sélection	Biais de manipulation des échantillons**	Biais de mesure	Biais d'abandon
Andersen ⁹⁰	Oui	ECGD	Réf. seulement	NS	Oui	Oui	Oui	Incertain	Oui	non
Andrulis ⁵⁶	Oui	Multicentre	Réf. oui, test NS	NS	Oui	Oui	incertain	Non	Incertain	non
Arnonld ¹⁰⁹	Oui	CLHPd	Oui	NS	Oui	NS	incertain	Non	Non	non
Blesa ¹⁰⁷	Oui	EGSDF	Aucune	NS	NS	Non	oui	Oui	Oui	non
Byrne ⁹²	Oui	IHC C20 et D20	Oui	intra NS, inter oui	NS	Non	incertain	Non	Non	non
Campbell ¹⁰⁸	Oui	ECGS	NS	NS	NS	Non	oui	Non	Non	non
Chan ⁹⁵	Oui	MS-PCR	Réf. oui, oui NS	NS	Oui	Oui	incertain	Incertain	Non	non
Edwards ⁹⁴	Incertain	EGSDF et DFM	Réf. seulement	intra oui, inter NS	NS	Oui	incertain	Incertain	Oui	non
Eng ⁵³	Oui	PCSB, ECGS, BGDD, CLHPd	Oui	NS	NS	NS	oui	Incertain	Incertain	non
Esteban-Cardenonsa ⁹³	Oui	AH	Oui	NS	NS	Oui	incertain	Non	Non	non
Geisler ¹⁰³	Oui	PCSB et TTP	NS	NS	NS	Non	incertain	Non	Non	non
Gross ⁵²	Oui	PCSB	Oui	NS	Oui	Non	incertain	Non	Non	non
AHdjisavvas ¹¹¹	Oui	PCSB	Réf. oui, test NS	NS	Oui	Non	incertain	Non	Non	non
Jugessur ¹⁰⁶	Oui	REF-SSCP	Réf. NS, test NS	intra oui, inter NS	Oui	Non	non	Non	Non	non
Kashima ¹⁰²	Oui	GLK-2 et Ab-2	Réf. oui, test NS	NS	Oui	NS	incertain	Non	Non	non
Kozlowski ⁹⁶	Oui	PCSB, PCSB/AH, AH	Réf. oui, test NS	NS	Oui	NS	incertain	Non	Non	non
Kringen ¹¹⁰	Oui	REF-SSCP	Oui	NS	Oui	Non	incertain	Non	Non	non
Kuperstein ⁹⁷	Incertain	APMF	Test oui, Réf. NS	intra NS, inter oui	NS	NS	incertain	Non	Non	non
Lancaster ¹⁰⁴	Incertain	DDF et TCSB	Réf. NS, test non	NS	NS	NS	incertain	Incertain	Oui	non

Auteur	Modèle de référence : bon modèle	Méthode de dépistage	Analyse des tests avec insu des autres résultats de tests	Fiabilité des tests	Arbre généalogique connu au moment du dépistage	Délai entre le test et la référence	Biais de sélection	Biais de manipulation des échantillons**	Biais de mesure	Biais d'abandon
Montagna ⁹⁸	Oui	EGAS	NS	NS	Oui	Non	oui	Non	Non	non
Oleykowski ⁹¹	Oui	CEL I	Oui	NS	Oui	Oui	oui	Oui	Oui	non
Sakayori ^{62,112}	Oui	Test du codon stop	Oui	NS	Oui	Incertain	incertain	Non	Non	oui
Van Orsouw ¹⁰⁵	Oui	BGDD	Oui	NS	Oui	Oui	oui	Oui	Non	non
Wagner <i>et al.</i> ⁹⁹⁻¹⁰¹	Incertain	CLHPd	NS	NS	Oui	Oui	incertain	Incertain	incertain	non
BRACAnalysis [®] Information, Myriad Genetic Laboratories, Inc. ⁸⁹ (3 studies)	Incertain	Système de séquençage robotisé par fluorescence à haut rendement de Myriad	Incertain	Incertain	NS	Oui	incertain	Incertain	incertain	non
	Oui	Séquençage par capillarité de Myriad	Incertain	Incertain	NS	Oui	incertain	Incertain	incertain	non
	Incertain	BRACAnalysis de Myriad pour grands réarrangements	Incertain	Incertain	NS	Oui	incertain	Incertain	incertain	non

* Voir la définition de biais de traitement d'échantillon ; NS = Non signalé

Tableau 3 : Techniques d'analyse et de référence

Auteur	Méthode moléculaire	Méthode de référence	Allèles ou mutations recherchés		Source et type d'acide nucléique	
			Méthode moléculaire	Méthode de référence	Méthode moléculaire	Méthode de référence
Andersen ⁹⁰	ECGD	PCSB	exons 2,11,13-16,20,24 de <i>BRCA2</i>		ADN et ARNm	ADN
Andrulis ⁵⁶	DEM, BGDD, TTP, TTP+, PCSB, CLHPd	ADS	PCSB: 22 exons codants de <i>BRCA1</i> en plus de régions introniques donneuses et accepteuses d'épissage	NS	ADN pour tous, TTP et ARN	ADN
Arnonld ¹⁰⁹	CLHPd	ADS	Exons de <i>BRCA1</i> : mutations: G300T, 962del4bp, 1246delA, C1806T, C2457T, G3238A, 3600del11bp, A4071G, 3875del4bp, 3819del4bp, C4302T, G4304A, 4419insA, G4654T, G5075A, 5382insC, 5433delT, 5611delC, T5628C	NS	ADN	
Blesa ¹⁰⁷	EGSDF	ECGS	18 mutations monobase et six mutations par décalage du cadre de lecture dans une région codante de <i>BRCA1</i> déjà identifiée par séquençage de l'ADN; altérations dans les exons 2, 7, 8, 10, 11, 13, 16 and 18; 185delAG; IVS7-34C>T; IVS8-58delT; IVS10-49delT; A356R; 1623del5; D693N; 2201C>T; 2274insA; 2430T>C; P871L; E1038G; S1040N; K1183R; N1236K; 3875del4; 4077T>C; 4427T>C; 4808C>G; 4952C>T/S1613G; S1613G; M1652I; A1708E; IVS18+66G>A		ADN	
Byrne ⁹²	IHC	PCSB et ADS	Mutations par troncation de la protéine: deux mutations de <i>BRCA1</i> dépistées dans des tumeurs ovariennes et des tissus non atteints appariés comprenaient une insertion G dans l'exon 12 au site nucléotidique 4167 et deux insertions C dans l'exon 15 aux sites nucléotidiques 54325 et 54328	NS	ADN	
Campbell ¹⁰⁸	ECGS	CLHPd	Exon 11 de <i>BRCA1</i>		ADN	
CAHn ⁹⁵	MS-PCR	AH et ADS	<i>BRCA1</i> : 185delAG; 5382insC et <i>BRCA2</i> : 6174delT		ADN	
Edwards ⁹⁴	F-ECGS et DFM	BIC, ADS, ECGS, CLHPd, TTP	Huit mutations ponctuelles et trois mutations par décalage du cadre de lecture de <i>BRCA2</i> ; (sous-fragment exonique; ex10.03 1742T>C; ex11.16 6893A>G; ex11.11 5416A>T; ex11.12 5868T>G; ex11.05 4035T>C; ex11.15 6631A>CCC; ex22 9179C>G; ex11.12 5972C>T; ex11.13 6174delT; ex11.13 5909insA; ex11.15 6630delTAACT)		ADN	

Auteur	Méthode moléculaire	Méthode de référence	Allèles ou mutations recherchés		Source et type d'acide nucléique	
			Méthode moléculaire	Méthode de référence	Méthode moléculaire	Méthode de référence
Eng ⁵³	PCSB, ECGS, BGDD, CLHPd	ADS	65 échantillons: 58 mutations établies; 15 autres échantillons dans lesquels aucune mutation n'a été identifiés; parmi les échantillons positifs on comptait 20 mutations par décalage du cadre de lecture (17 délétions, trois insertions); 18 mutations non-sens, 15 mutations faux-sens et cinq mutations touchant dans des régions non codantes adjacentes au début ou à la fin d'un exon		ADN	
Esteban-Cardenosa ⁹³	AH par capillarité	ECGS (détection préalable)	57 anomalies de l'ADN, 11 insertions ou délétions, 46 substitutions mononucléotidiques dans <i>BRCA1</i> (exons 2 à 24) et 32 dans <i>BRCA2</i> (exons 2 à 27) *L'exon 7 de <i>BRCA1</i> a été exclu de l'analyse parce que trois polymorphismes d'insertion ou de délétion fréquents sont localisés en aval de l'extrémité 3' de l'exon 7		ADN	Selon la base de données BIC et la documentation publiée
Geisler ¹⁰³	TTP	PCSB	Mutations dans <i>BRCA1</i> , par décalage du cadre de lecture et non-sens, entraînant une troncation de la protéine		ARN	ADN
Gross ⁵²	PCSB, CLHPd	ADS	Variations de séquence dans <i>BRCA1</i>		ADN	
AHdjisavvas ¹¹¹	PCSB	ADS	Région codante de <i>BRCA1</i> en entier		ADN	
Jugessur ¹⁰⁶	REF-PCSB	TTP ou ECGD pour les Norvégiennes, TTP seulement pour les Suédoises	Exon 11 de <i>BRCA1</i>		ADN	
Kashima ¹⁰²	IHC	génotype	<i>BRCA1</i>		ADN	
Kozlowski ⁹⁶	PCSB/AH, PCSB, AH	génotype	31 mutations, polymorphismes et variantes de <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> dans 24 fragments de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> ; 22 substitutions de base et neuf insertions ou délétions; mutations: <i>BRCA1</i> frag 2 185 delAG; frag 5 300T/G; frag7 433A/G; frag 8 C/T; frag 9 delT; frag 11.04 1186A/G; frag11.11 2201C/T; frag 11.13 2430T/C; frag 11.19 3232A/G; frag11.22 3667A/G; frag11.22 3667A/c; frag11.22 3667A/T; frag11.22 3667C/G; frag11.22 3667C/T; frag11.22 3667G/T; frag11.26 4153 delA; frag13 4427T/C; frag17 G/A; frag 18 A/G; frag20 5382insC; frag20 ins12bp; frag22 5465G/A; <i>BRCA2</i> frag3.02 426A/G; frag10.01 1342C/A; frag11.04 3624A/G; frag11.11 6886delGAAAA; frag14.02 7470A/G; frag16' delTAG; frag16 7883del4bp; frag25.2 9599A/T; frag 25.2 9630delC		ADN	
Kringen ¹¹⁰	REF-PCSB	ADS	exon 12 de <i>BRCA1</i>		ADN	
Kuperstein ⁹⁷	APMF	ADS	Juives 185delAG, 5382insC et 6174delT; Canadiennes françaises <i>BRCA1</i> Ex112953del3+C; Ex11 3768insA; <i>BRCA2</i> Ex11 2816insA; Ex11 6503delTT; ex20 8765delAG		ADN	

Auteur	Méthode moléculaire	Méthode de référence	Allèles ou mutations recherchés		Source et type d'acide nucléique	
			Méthode moléculaire	Méthode de référence	Méthode moléculaire	Méthode de référence
Lancaster ¹⁰⁴	DDF	TCSB	Base de données sur le cancer du sein 21 mutations nt 185 del AG (FS); nt 332-11 T→G (ins59, stop); nt1136 insA (FS); nt 1294 del 40 bp (FS); nt 1505 delG (FS); nt 2073 delA (FS); nt 2325 delG (FS);nt2430T→C (PM); nt2575 delC (FS); nt3232 A→G (PM); nt3450 del4bp (FS); nt3667 A→(PM); nt3867 G→(NS); nt 3875 del4bp (FS); nt4184 del4bp (FS); nt4446 C→T (NS); nt5085 del19bp (FS); nt 5242 C→A (MS); nt5382 insC (FS); nt5443 T→A (MS); nt5438 insC (FS)		ADN	
Montagna ⁹⁸	EGAS	PCSB et TTP	Mutations de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i>		ARN	
Oleykowski ⁹¹	CEL I	ADS	<i>BRCA1</i>		ADN	
Sakayori ^{62,112}	Test du codon stop	ADS	Mutations dans <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> entraînant une troncation de la protéine		ADN	
Van Orsouw ¹⁰⁵	BGDD	TTP seulement ou séquençage partiel de nucléotides	Mutations de <i>BRCA1</i>		ADN	
Wagner <i>et al.</i> ⁹⁹⁻¹⁰¹	CLHPd	combinaison de EDGG, TTP, SCCP, ADS	Mutations de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i>		ADN	
BRACAnalysis [®] Information, Myriad Genetic Laboratories, Inc. ⁸⁹ (3 études)	Système de séquençage robotisé par fluorescence à haut rendement de Myriad	Hybridation par oligonucléotides spécifiques d'allèles ou séquençage radioactif	Mutations connues de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> analysées antérieurement		ADN	
	Séquençage par capillarité de Myriad	Séquençage en gel de Myriad	Variations génétiques de <i>BRCA</i>		ADN	
	Myriad's BRACAnalysis Large Rearrangements	Genotype	Grands réarrangements (délétions ou duplications) variant entre 510 pb et 26 kb dans <i>BRCA1</i>		ADN	

Table 4 Sensibilité et spécificité des tests

Auteur	Gène	Nombre	Unité d'analyse	Test	Sensibilité	Spécificité	Commentaires
Andersen ⁹⁰	<i>BRCA1</i>	48	Sujets	ECGD pour l'ensemble	100%	82.93%	ECGD non effectuée chez deux sujets; PCSB n'a pas permis de détecter 3 délétions sur 7 (43%), 1 insertion sur 3 (33%) et 6 substitutions de base sur 8 (75%) détectables par ECGD; données insuffisantes pour faire une vérification de l'analyse de PCSB avec ECGD en tant que référence.
				ECGD pour les décalages de cadre de lecture	100%	85.71%	
				ECGD pour les substitutions	100%	97.87%	
				ECGD pour les insertions	100%	97.83%	
				ECGD pour les délétions	100%	88.64%	
Andrulis ⁵⁶	<i>BRCA1 et 2</i>	20	Échantillons	CLHPd	100%	100%	CLHPd n'a pas détecté exon22del.
				DEM	100%	100%	2494delC non détectée la première fois par DEM, mais détectée la deuxième fois par PCSB ; IVS5-11T>G manquée dans deux échantillons; IV-5-12A-G; 185delAG; exon22del; Y1463X; K679X manquées dans deux échantillons
				BGDD	87.5%	100%	BGDD n'a pas détecté une grande délétion dans l'exon22, 2985del15, et une mutation Y1463X initialement en raison de problèmes méthodologiques
				TTP	75%	100%	TTP n'a pas détecté IVS5-11T>G (manquée dans deux échantillons), IVS-5-12A-g et 185delAG
				PCSB	62.5%	100%	PCSB: IVS5-11T>G manquée dans deux échantillons; IV-5-12A-G; 185delAG; exon22del; Y1463X; K679X manquées dans deux échantillons
Arnonid ¹⁰⁹	<i>BRCA1</i>	46	Sujets	CLHPd	100%	100%	
Blesa ¹⁰⁷	<i>BRCA1</i>	24	mutations	F-ECGS	100%	NS	
Byrne ⁹²	<i>BRCA1</i>	10	Échantillons	IHC (anticorps D20)	100%	100%	
				IHC (anticorps C20)	100%	100%	
Campbell ¹⁰⁸	<i>BRCA1</i>	29	Échantillons	ECGS	100%	NS	Données insuffisantes ne permettant pas de mesurer la spécificité

Auteur	Gène	Nombre	Unité d'analyse	Test	Sensibilité	Spécificité	Commentaires
Chan ⁹⁵	<i>BRCA1 and 2</i>	66	Sujets	MS-PCR pour toutes les mutations	100%	100%	Trois mutations étudiées seulement
				MS-PCR pour 185delAG	100%	100%	
				MS-PCR pour 5382insC	100%	100%	
				MS-PCR pour 6174delT	100%	100%	
Edwards ⁹⁴	<i>BRCA2</i>	9	Échantillons	DFM	100%	0%	Deux échantillons tenus pour équivoques F-ECGS manquée (exon/sous-fragment; ex10.03 1742T>C; ex11.16 6893A>G; ex11.11 5416A>T; ex11.12 5868T>G; ex11.05 4035T>C; ex11.15 6631A>CCC).
				F-ECGS	50%	100%	
Eng ⁵³	<i>BRCA1</i>	66	mutations	PCSB	64.71%	93.33%	PCSB: Sept échantillons n'ont pas pu être analysés en raison de l'insuffisance de la quantité d'ADN pour permettre une analyse de la séquence; ceux-ci présentaient des mutations; faux positif observé dans un échantillon négatif ne résultant pas d'une erreur technique, mais d'une permutation d'échantillons de laboratoire ayant produit un faux négatif
		60		ECGS	60%	100%	

Auteur	Gène	Nombre	Unité d'analyse	Test	Sensibilité	Spécificité	Commentaires
		71		BGDD	91.07%	80%	BGDD: Deux mutations n'ont pu être identifiées en raison d'un échec du séquençage ; trois faux positifs signalés après séquençage ; dans chaque cas la mutation manquée (L246V; IVS17+1G>T; Y1463X; 3171ins% et 4510del3insTT) semblait résulter d'une mauvaise interprétation du gel 2D; la BGDD a permis le dépistage de trois mutations par ailleurs non décelées par d'autres techniques
		73		CLHPd	100%	100%	
Esteban-Cardenosa ⁹³	<i>BRCA1</i> et 2	57	Changements intervenus dans la séquence de l'ADN	AH par capillarité	100%	NS	Les 57 mutations ont toutes été décelées ainsi que deux autres substitutions mononucléotidiques (1186>G dans <i>BRCA1</i> et 3624 A>G dans <i>BRCA2</i>) préalablement non résolues par ECGS; données insuffisantes pour permettre la mesure de la spécificité
Geisler ¹⁰³	<i>BRCA1</i>	94	carcinomes	PCSB	52.63%	96%	Chaque test utilisé comme référence pour l'autre; pour les exons 2 et 23, PCSB faite en plus de TTP; problème lors de l'analyse parce que PCSB = référence pour TTP.
		94		TTP	76.92%	88.89%	
Gross ⁵²	<i>BRCA1</i>	212	Fragments	PCSB	94%	98.21%	Polymorphisme hétérozygote A4956G dans fragments de l'exon 16, mais substitution de paire de bases G5075A non détectée
		238		CLHPd	100%	100%	
Hadjisavvas ¹¹¹	<i>BRCA1</i>	13	Mutations	PCSB	92.31%	NS	13 variants dans 12 échantillons.
Jugessur ¹⁰⁶	<i>BRCA1</i>	25	Échantillons	REF-PCSB pour les Norvégiennes	90%	80%	L'emploi du TTP comme méthode de référence a mené à une faible spécificité (nombreux « faux positifs ») Pour les Norvégiennes, mutations par décalage du cadre de lecture et non-sens non détectées
		20		REF-PCSB pour les Suédoises	100%	37.5%	
Kashima ¹⁰²	<i>BRCA1</i>	44	Sujets	IH avec GLK-2	100%	90%	
		44		Anticorps IH-AB-2	87.5%	100%	
Kozłowski ⁹⁶	<i>BRCA1</i> and 2	31	Mutations	PCSB/AH contre genotype	100%	NS	PCSB n'a pas détecté BRCA1 4153delA; BRCA2 3134delC.
		31		PCSB contre génotype	90.32%	NS	
		31		AH	80.65%	NS	
Kringen ¹¹⁰	<i>BRCA1</i>	292	Fragments	REF-PCSB	100%	98.89%	

Auteur	Gène	Nombre	Unité d'analyse	Test	Sensibilité	Spécificité	Commentaires
Kuperstein ⁹⁷	<i>BRCA1 & 2</i>	60	Juives ashkénazes	APMF 60 Juives ashkénazes	100%	100%	
		30	Juives ashkénazes porteuses de mutations BRCA	APMF 30 Juives ashkénazes porteuses de mutations BRCA	NS	NS	
		56	Canadiennes françaises	APMF 56 Échantillons de canadiennes françaises	100%	100%	
		120	Canadiennes françaises porteuses de mutations de BRCA	APMF 120 French Canadian BRCA women	100%	100%	
Lancaster ¹⁰⁴	<i>BRCA1</i>	17	échantillons	DDF	100%	NS	Non-conformité entre le texte et le tableau 1 (dans le texte, on dit que nt5242C→A non détectée par la TCSB, alors dans dans le tableau 1, on dit que nt5382insC n'a pas été détectée) – erreur possible de dactylographie; TCSB n'a pas détecté les substitutions de base: nt 3867G→T(ns); nt 5242C→A (MS)[texte] contre 5382 insC (FS) [tableau]; nt 332-11T→G ins59, stop
		21		TCSB	80.95%	NS	
Montagna ⁹⁸	<i>BRCA1 and 2</i>	44	sujets	EGAS	100%	100%	
Oleykowski ⁹¹	<i>BRCA1</i>	19	échantillons	CEL 1	100%	100%	
Sakayori ^{62,112}	<i>BRCA1 et 2</i>	29	sujets	Test du codon stop	100%	99%	Un fragment ayant donné un résultat positif lors d'une première analyse n'avait pas de mutation avec troncation de la protéine (cas de faux positif) ; sur les cinq mutations avec troncation de la protéine détectées par l'ADS, deux mutations n'ont pas pu être comparées avec le test du codon stop parce qu'on ne disposait pas de l'ARN
Van Orsouw ¹⁰⁵	<i>BRCA1</i>	60	sujets	BGDD	100%	100%	5 « variants » sur 19 non comptabilisés dans l'analyse parce que celle-ci se limitait aux « mutations »
Wagner et coll. ⁹⁹⁻¹⁰¹	<i>BRCA1 et 2</i>	180	mutations	CLHPd pour 180 mutations	99.44%	NS	

Auteur	Gène	Nombre	Unité d'analyse	Test	Sensibilité	Spécificité	Commentaires
		30	sujets	CLHPd pour 30 sujets; référence = séquençage direct	100%	NS	
		incertain	3 porteurs de mutations, non-porteurs inconnus	CLHPd pour 41 sujets, signalée par mutations indépendantes seulement; référence = EDGG	100%	NS	
BRACAnalysis® Information, Myriad Genetic Laboratories, Inc. ⁸⁹ (3 études)	<i>BRCA1</i> et 2	55 échantillons (sensibilité), 46 échantillons (spécificité)		Système de séquençage robotisé à haut rendement par fluorescence de Myriad	98.18%	100%	Un seul faux négatif, probablement résultant d'une insuffisance de la quantité d'ADN dans l'échantillon; après vérification du volume des échantillons et modification des procédures de conservation, réévaluation de la performance sur >35 000 échantillons de patients, contenant chacun ≥ 1 variants en diverses positions; 100% des variants correctement détectés, pour un intervalle de confiance à 95% supérieur à 99,9% pour la sensibilité analytique
	<i>BRCA1</i> et 2	128 échantillons (sensibilité), 910 échantillons (spécificité)		Séquençage de Myriad par capillarité	100%	100%	
	<i>BRCA1</i>	85 échantillons sans aucun grand réarrangement connu, 10 échantillons avec grands réarrangements		BRACAnalysis de Myriad pour grands réarrangements	100%	100%	

ANNEXE 7 Études sur les répercussions psychosociales

Tableau 1 : Caractéristiques des études

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Armstrong <i>et coll.</i> ²⁰⁸	É.-U.	Multicentrique	hôpital	étude cas/témoins	consécutives	Inconnu	Sein	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les liens entre risque du cancer du sein, risque de mutations des gènes <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> , facteurs sociodémographiques et utilisation du dépistage génétique de <i>BRCA1/2</i> entre 1996 et 1997
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	É.-U.	Multicentrique	centre communautaire	étude transversale	sélective	Inconnu	Aucun	<i>BRCA1/2</i>	Caractériser le profil psychologique des femmes ayant des antécédents familiaux de cancer du sein ou de cancer ovarien et décidé seules de se soumettre au dépistage génétique de <i>BRCA1</i> et d'avoir recours à des services de conseil génétique; identifier les facteurs démographiques, les traits de personnalité et facteurs qui contribuent à la souffrance causée par le cancer et à la souffrance générale chez les femmes de ce groupe
Biesecker <i>et coll.</i> ²⁸¹	É.-U.	incertain	centre communautaire	étude de cohortes	sélective	Incertain	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Identifier les facteurs influant sur la décision de se soumettre au dépistage génétique dans une cohorte de familles atteintes de cancer héréditaire du sein et de cancer ovarien et présenter les raisons pour lesquelles les sujets décident de se soumettre à des tests génétiques de dépistage

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Blandy <i>et coll.</i> ²¹⁵	France	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	Porteur	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Décrire la façon dont des femmes porteuses de mutations (proposantes) ont divulgué les résultats de leurs tests aux membres de leurs familles et la fréquence de participation au dépistage chez les parents très exposés; évaluer les avis de rappel, les connaissances des proposantes et leur degré de satisfaction à l'égard du processus de dépistage; et déterminer les facteurs qui incitent les membres d'une famille à se soumettre au dépistage et influent sur la fréquence de participation
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁹	É.-U.	incertain	clinique	étude transversale	sélective	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les connaissances de base, les croyances et la perception du risque dans un groupe de femmes souffrant du cancer du sein ou d'un cancer ovarien ayant pris part à un essai conçu pour faciliter la prise de décision relative au dépistage génétique
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁷	É.-U.	Monocentrique	Critères et méthode de renvoi	étude transversale	sélective	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Déterminer s'il existait un lien entre les réactions de femmes atteintes d'un cancer du sein ou d'un cancer ovarien, songeant à se soumettre au dépistage génétique de <i>BRCA1/2</i> , et celles de leurs maris; examiner les connaissances et les attitudes à l'égard du dépistage de la prédisposition au cancer du sein, examiner les perceptions qu'ont les maris du risque de mutations chez leurs femmes; examiner les bienfaits et les effets nuisibles du dépistage et la satisfaction des maris d'avoir participé au processus de décision ; examiner les autres ressources susceptibles d'être utiles
Brandt <i>et coll.</i> ²⁰³	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude transversale	autre	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Étudier comment l'attitude de patientes à l'égard du dépistage génétique varie en fonction des antécédents de cancer du sein et cerner les principaux éléments de motivation et les principales inquiétudes d'une population touchée recherchant des services d'évaluation du risque et des services de dépistage génétique

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	Canada	Monocentrique	hôpital	étude transversale	sélective	Inconnu	Sein	<i>BRCA1/2</i>	Examiner la demande de tests génétiques de dépistage du cancer du sein et de conseil génétique chez des Canadiennes chez qui le cancer du sein a été diagnostiqué avant l'âge de 50 ans et chez qui on observé certains signes laissant prévoir leurs intentions de se soumettre au dépistage et de prendre les mesures nécessaires
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁷	Canada	Monocentrique	hôpital	étude transversale	autre	Inconnu	Sein	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les facteurs sociaux, psychologiques et démographiques qui influent sur l'intention de se soumettre au dépistage du cancer du sein en tenant compte du risque élevé de cancer du sein chez des APD de patientes atteintes du cancer du sein et des femmes choisies dans la population générale
Claes <i>et coll.</i> ²²²	Belgique	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Donner un aperçu des aspects psychologiques du dépistage et présenter des recommandations d'ordre pratique relativement au conseil génétique
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	Belgique	Monocentrique	clinique	étude cas/témoins	consécutives	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner comment des patientes atteintes du cancer et s'étant soumises à des tests génétiques de dépistage de cancer héréditaire du sein ou de l'ovaire reviennent sur la période de leur vie ayant précédé les tests génétiques et donner un aperçu des répercussions psychologiques de la divulgation des résultats des tests génétiques de dépistage
Clark <i>et coll.</i>	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	incertain	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner la motivation, la satisfaction, la prise en charge et les perceptions chez des femmes ayant reçu des conseils avant de se soumettre au dépistage et ayant décidé de subir des tests
Croyle <i>et coll.</i> ²³⁵	É.-U.	Monocentrique	incertain	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1</i>	Examiner les prédicteurs de souffrance après le dépistage d'une mutation de <i>BRCA1</i>
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	Canada	Multicentrique	clinique	autre	sélective	Porteur	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les répercussions du dépistage génétique chez des sujets porteurs de mutations de <i>BRCA</i> et les membres de leurs famille et déterminer si ces sujets désireraient bénéficier du soutien d'un groupe d'entraide

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Dicastrò <i>et coll.</i> ²⁸²	Israël	Monocentrique	hôpital	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner rétrospectivement les symptômes autodéclarés de souffrance et d'anxiété avant et après le conseil génétique et retenir des renseignements pertinents un an et trois ans après la première consultation
Dorval <i>et coll.</i> ²⁴⁵	É.-U.	incertain	hôpital	étude cas/témoins	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1</i>	À l'aide de deux protocoles de recherche méthodiques, examiner la capacité de sujets se soumettant à des tests génétiques de dépistage de la prédisposition au cancer de prévoir avec précision leurs réactions émotionnelles après avoir été informés des résultats de leurs tests; l'étude visait à déterminer si la justesse des prévisions pouvait faciliter l'adaptation psychologique après la divulgation des résultats des tests
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	Royaume-Uni	Multicentrique	clinique	étude transversale	sélective	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les attributs d'une cohorte à qui des services de dépistage de la prédisposition au cancer du sein ou au cancer ovarien ont été offerts et évaluer l'état de santé mental, le risque perçu de développer un cancer, les préférences en matière de solutions de gestion du risque et les raisons incitant les sujets à se soumettre au dépistage génétique
Foster <i>et coll.</i> ²⁴⁹	Royaume-Uni	Multicentrique	clinique	étude transversale	consécutives	Inconnu	Aucun	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les attributs d'un groupe de sujets à qui des tests génétiques de dépistage des gènes de prédisposition au cancer du sein ou au cancer ovarien ont été offerts et qui ne se sont pas soumis au dépistage au début de l'étude
Hagoel <i>et coll.</i> ²⁴³	Israël	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner si le fait d'être porteur d'une mutation de gène <i>BRCA1</i> ou de <i>BRCA2</i> a des répercussions sur certains aspects de la vie, et le cas échéant, de quelle façon

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	Royaume-Uni	Monocentrique	incertain	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les répercussions du dépistage de mutations des gènes <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> chez des femmes ayant déjà souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien, les raisons qui les incitent à se soumettre au dépistage, les perceptions, les besoins d'information et de soutien et les réactions aux résultats des tests
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	Porteur	les deux	<i>BRCA1</i>	Examiner les attitudes à l'égard du dépistage génétique de <i>BRCA1</i> chez l'enfant parmi des sujets ayant subi des tests de dépistage des mutations de <i>BRCA1</i> et été informés des résultats
Hughes <i>et coll.</i> ²¹⁰	É.-U.	Multicentrique	hôpital	étude transversale	sélective	Inconnu	Aucun	<i>BRCA1</i>	Présenter les divers degrés de connaissance sur la prédisposition génétique du cancer du sein et le dépistage de <i>BRCA1</i> et examiner les attitudes à l'égard des bienfaits, des limites et des risques du dépistage chez les femmes ayant des antécédents familiaux de cancer du sein et de cancer ovarien; déterminer si les connaissances et les attitudes à l'égard des bienfaits, des limites et des risques du dépistage diffèrent entre Afro-américaines et femmes de race blanche; déterminer s'il pourrait exister un lien entre le degré de connaissance, les attitudes et un dépistage génétique antérieur
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	É.-U. et Canada	Multicentrique	hôpital	étude transversale	sélective	Mixte	Incertain	<i>BRCA1/2</i>	Examiner la probabilité que les résultats des tests génétiques de dépistage de mutations de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> soient divulgués à des membres de la famille exposés et les raisons qui motivent la divulgation.
Hughes <i>et coll.</i> ²⁴⁷	É.-U. et Canada	Multicentrique	hôpital	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Présenter les raisons justifiant la divulgation ou la non-divulgation des résultats des tests de dépistage de <i>BRCA1/2</i> aux sœurs et examiner certains points particuliers; déterminer si le fait qu'un proposant était porteur de mutations a influé sur les motifs de la divulgation et la nature des renseignements divulgués

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Hughes <i>et coll.</i> ²⁵⁰	É.-U.	Monocentrique	Critères et processus de renvoi	étude de cohortes	sélective	Inconnu	Sujets atteints du cancer du et sujets sains	<i>BRCA1/2</i>	Présenter les liens entre croyances, valeurs culturelles, participation à l'évaluation des risques et dépistage chez des Afro-américaines chez qui le risque de présenter une mutation de <i>BRCA1</i> ou de <i>BRCA2</i> est élevé
Jacobsen <i>et coll.</i> ²³¹	É.-U. et Canada	Multicentrique	clinique	étude transversale	sélective	Inconnu	Sujets non touchés	<i>BRCA1/2</i>	Examiner le lien entre risque perçu de cancer du sein, facteurs médicaux, facteurs démographiques et désir de se soumettre au dépistage génétique
Julian-Reynier <i>et coll.</i> ²⁸³	France	Multicentrique	clinique	étude transversale	sélective	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner la fréquence des tests génétiques chez des parents au premier et deuxième degré après le dépistage dans la famille d'une mutation de <i>BRCA1</i> et la communication des résultats des tests au premier porteur
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	É.-U.	Monocentrique	incertain	étude transversale	sélective	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Évaluer les besoins en matière de conseil et de dépistage génétiques du point de vue des membres adultes d'une grande famille afro-américaine chez qui une mutation de <i>BRCA1</i> a été dépistée
Lee <i>et coll.</i> ²⁰⁵	É.-U.	Monocentrique	hôpital	autre	sélective	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Évaluer la fréquence du dépistage et le modèle d'utilisation des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1/2</i> et examiner l'utilisation du dépistage génétique et certaines questions qui y sont associées chez des femmes très exposées
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁸	É.-U.	Monocentrique	clinique	descriptive	consécutives	Inconnu	Ovaire	<i>BRCA1</i>	Mesurer l'intérêt envers le dépistage génétique et évaluer les répercussions prévues
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	É.-U.	Monocentrique	clinique	descriptive	consécutives	Inconnu	Sein	<i>BRCA1</i>	Mesurer l'intérêt envers le dépistage génétique et évaluer les répercussions à prévoir chez des APD de personnes atteintes du cancer du sein
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	É.-U.	Multicentrique	Register	étude de cohortes	NS	Mixte	les deux	<i>BRCA1</i>	Identifier les prédcteurs d'utilisation des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1</i> et mesurer les résultats subséquents

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Lerman <i>et coll.</i> ²⁰⁶	É.-U.	Multicentrique	Registre	étude de cohortes	consécutives	Inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	Examiner le lien entre souffrance psychologique et utilisation des tests de dépistage de <i>BRCA1</i> chez 149 personnes très vulnérables issues de familles comptant des cas de cancer héréditaire
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁷	É.-U.	Multicentrique	Registre	étude de cohortes	NS	Mixte	Ovaire	<i>BRCA1/2</i>	Identifier les membres de familles comptant des cas de cancer héréditaire du sein et de l'ovaire et chez lesquels le dépistage génétique risque d'avoir des effets nuisibles sur le plan psychologique
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁶	É.-U.	Multicentrique	Clinique	Etude randomisée et contrôlée	consécutives	Inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	Examiner les différences entre des groupes ethniques en ce qui concerne l'attitude à l'égard de deux stratégies d'information avant dépistage génétique de <i>BRCA1</i> ; examiner les différences entre sensibilisation seule et sensibilisation plus conseil génétique
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	É.-U. et Canada	Multicentrique	clinique	étude transversale	sélective	Porteur	Sein	<i>BRCA1/2</i>	Décrire l'expérience d'hommes s'étant soumis au dépistage génétique et ayant bénéficié du conseil génétique et la comparer à celle des porteuses de mutations de <i>BRCA1/2</i> appartenant à ces familles
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴⁴	Pays-Bas	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	Mixte	Incertain	<i>BRCA1/2</i>	Mesurer les degrés de souffrance psychologique chez des hommes désireux de se soumettre à des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1/2</i> et leurs conjointes; évaluer l'intensité des pensées obsédantes et de la hantise du cancer du sein ou cancer ovarien et la tendance à l'évitement

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	Pays-Bas	Monocentrique	clinique	étude transversale	sélective	Mixte	Non touché	<i>BRCA1/2</i>	Examiner la souffrance et les questions reliées à l'image corporelle et la sexualité pendant un an après la divulgation des résultats des tests chez des porteuses de mutations ayant décidé de subir une mastectomie, des porteuses de mutations ayant opté pour une surveillance étroite et des non-porteuses ; observer si entre les femmes ayant opté pour une mastectomie prophylactique et celles ayant opté pour une surveillance étroite il y a des différences en ce qui a trait aux caractéristiques biographiques, à la personnalité et aux antécédents familiaux de cancer
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	É.-U.	Multicentrique	registre	descriptive	NS	Inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	Décrire le processus du dépistage génétique de <i>BRCA1</i> et le conseil génétique et présenter les réactions des sujets aux résultats des tests
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	Allemagne	incertain	centre communautaire	étude transversale	Aléatoire	Inconnu	Femmes atteintes du cancer du sein et femmes saines	<i>BRCA1/2</i>	Examiner le processus du dépistage génétique dans une région d'Allemagne où aucune étude multicentrique n'a été réalisée jusqu'ici et fournir des connaissances empiriques susceptibles de servir à la mise sur pied de services de dépistage de <i>BRCA</i> et de conseil génétique
Meiser <i>et coll.</i> ²³³	Australie	Multicentrique	clinique	étude de cohortes	NS	Porteur et non-porteur	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Déterminer les répercussions psychologiques à long terme du dépistage chez des porteuses et des non-porteuses de mutations; les périodes au cours desquelles ces effets nuisibles risquent de se manifester; examiner les facteurs susceptibles de faciliter ou de gêner l'adaptation psychologique et le rôle modérateur que pourrait jouer certains modes personnels de recherche d'information
Patenaude <i>et al.</i> ²⁰²	É.-U.	Monocentrique	Autre	étude transversale	NS	Inconnu	Sein	<i>BRCA1</i>	Examiner les facteurs qui influent sur la décision de se soumettre au dépistage génétique ou de ne pas s'y soumettre

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Phillips <i>et coll.</i> ²²⁹	Canada	Multicentrique	Hôpital	étude transversale	consécutives	Inconnu	Sein	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les facteurs qui influent sur la décision des Canadiennes d'origine juive atteintes du cancer de se soumettre au dépistage de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i>
Press <i>et coll.</i> ²¹³	É.-U.	Monocentrique	centre communautaire	étude transversale	consécutives	incertain	Sein	NS	Étudier l'attitude et l'intérêt éventuel de femmes à l'égard du dépistage génétique des gènes prédisposant au cancer du sein
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	Australie	Multicentrique	clinique	étude de cohortes	NS	Inconnu	Sein	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les connaissances de base sur la prédisposition au cancer du sein et l'adaptation psychologique de femmes issues de familles très exposées au cancer du sein, ayant déjà souffert du cancer du sein et recherchant des conseils et des services de dépistage par rapport à des femmes ne recherchant pas des services de conseil et étudier les changements se produisant avec le temps
Reichelt <i>et coll.</i> ²³⁸	Nonrvège	Monocentrique	clinique	étude transversale	consécutives	Inconnu	Sein	<i>BRCA1</i>	Examiner la fréquence des tests génétiques dans des familles norvégiennes chez qui la présence d'une mutation de <i>BRCA1</i> a été attestée et auxquelles des services de dépistage ont été offerts, examiner la collaboration de ces familles lorsqu'on leur a demandé de remplir des questionnaires d'évaluation psychosociale, la prévalence de la souffrance psychologique et les degrés d'anxiété et de dépression lorsqu'on leur a offert de se soumettre à un test
Richards <i>et coll.</i> ²¹⁴	É.-U.	Monocentrique	centre communautaire	étude transversale	consécutives	Inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	Évaluer l'intérêt envers le dépistage, l'efficacité de la sensibilisation et les répercussions du dépistage d'une mutation répandue chez des juives ashkénazes, 185delAG
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude de cohortes	NS	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Examiner les répercussions psychologiques à long terme de la divulgation des résultats des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1/2</i> effectués dans le cadre d'un programme offert par une clinique

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude de cohortes	consécutives	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Évaluer la fréquence des tests et les prédicteurs d'utilisation du dépistage chez des personnes issues de familles très exposées, chez qui la prédisposition au cancer a été attestée récemment et qui ont décidé seules de se soumettre au dépistage et d'avoir recours au conseil génétique, en tenant compte particulièrement de la foi et de certains facteurs psychologiques
Sheridan <i>et coll.</i> ²⁴⁰	Canada	Monocentrique	centre communautaire	étude transversale	NS	Mixte	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Déterminer de quelle façon le dépistage génétique s'est répercuté sur la vie de personnes issues d'une famille dans laquelle la présence d'une mutation de <i>BRCA</i> a été attestée
Tercyak <i>et coll.</i> ¹⁹⁸	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude de cohortes	NS	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Évaluer la probabilité que les résultats des tests génétiques de dépistage de la prédisposition au cancer du sein ou au cancer ovarien chez la mère soient communiqués et l'effet de certains facteurs chez les parents et les enfants
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	É.-U.	Monocentrique	Registre	étude de cohortes	NS	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Évaluer la probabilité que les parents communiquent les résultats des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1/2</i> à leurs enfants, examiner les corrélats et les répercussions psychologiques
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	É.-U.	Multicentrique	Hôpital	focus groups	NS	Inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	Mieux comprendre les connaissances des femmes, leurs inquiétudes à propos du dépistage, les influences éventuelles qu'elles subissent et le soutien dont elles ont besoin pour prendre une décision relativement au dépistage génétique de la prédisposition au cancer du sein
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	É.-U.	Monocentrique	clinique	étude transversale	consécutives	Inconnu	Sein	<i>BRCA1</i>	Examiner les prédicteurs du recours au conseil génétique et de l'utilisation des tests génétiques de dépistage de la prédisposition du cancer du sein chez cette population

Auteur	Région géographique	Étude (monocentrique ou multicentrique)	Établissement	Méthodologie	Méthode d'échantillonnage	État du sujet	Type de cancer (sein ou ovaire)	Gène	Objectifs de l'étude
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	Pays-Bas	Multicentrique	clinique	étude transversale	consécutives	Inconnu	Sein	<i>BRCA1</i>	Examiner le rôle que pourraient jouer certaines variables démographiques, le risque objectif, le risque perçu et la souffrance causée par le cancer dans la décision de certaines femmes de se soumettre au dépistage génétique
Velicer <i>et coll.</i> ²⁰⁴	É.-U.	Monocentrique	Registre	étude transversale	NS	Inconnu	les deux	<i>BRCA1/2</i>	Cerner les connaissances sur les gènes <i>BRCA1/2</i> , les intentions de se soumettre au dépistage génétique et les modèles de communication chez des survivants du cancer du sein
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	É.-U.	Monocentrique	Clinique	étude de cohortes	consécutives	Inconnu	les deux	<i>BRCA1</i>	Mieux comprendre les répercussions du dépistage et du conseil génétique chez un groupe de femmes (de moins de 50 ans) ayant déjà souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien et ayant des antécédents familiaux de cancer
Worringen <i>et coll.</i> ²⁸⁴	Allemagne	Monocentrique	Clinique	étude transversale	consécutives	Inconnu	aucun	<i>BRCA1/2</i>	Examiner l'intention de se soumettre à des tests génétiques de dépistage de mutations de <i>BRCA1/2</i> et la fréquence du dépistage dans un échantillon consécutif de membres d'une famille non touchées
Wylie <i>et coll.</i> ²⁴¹	É.-U.	Monocentrique	Centre communautaire	étude de cohortes	Sélective	Mixte	incertain	<i>BRCA1</i>	Déterminer si le degré de souffrance de porteurs de mutations, estimant que leurs conjoints sont inquiets et incapables de leur apporter un soutien, sera plus élevé après le dépistage que celui de porteurs estimant que leurs conjoints ne sont pas inquiets et capables de leur apporter un soutien.

Tableau 2 : Évaluation de la qualité

Auteur	Suivi approprié	Représentatif ?	Incertitude mesurée? (95%IC)	Comparaison appropriée	Méthode statistique appropriée ?	Analyse de sous-groupe effectuée ?	Biais de sélection possible ?	Biais de performance possible?	Biais de mesure possible?	Biais d'abandon possible ?	Résultats applicables à la population ciblée
Armstrong <i>et coll.</i> ²⁰⁸	S.O.	oui	Oui	Oui	oui	Non	non	non	Oui	non	Incertain
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	S.O.	non	Oui	S.O.	oui	oui	oui	oui	Incertain	oui	non
Biesecker <i>et coll.</i> ²⁸¹	oui	non	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Non	oui	non
Blandy <i>et coll.</i> ²¹⁵	S.O.	oui	Oui	Oui	oui	oui	oui	non	Non	non	oui
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁹	S.O.	non	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Incertain	oui	incertain
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁷	S.O.	oui	Non	Oui	oui	oui	oui	non	Oui	non	oui
Brandt <i>et coll.</i> ²⁰³	S.O.	non	Oui	S.O.	incertain	oui	oui	non	Incertain	incertain	incertain
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	S.O.	incertain	Oui	Oui	oui	oui	oui	non	Incertain	oui	incertain
Cappelli <i>et al.</i> ²¹⁷	S.O.	incertain	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Incertain	oui	incertain
Claes <i>et coll.</i> ²²²	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Non	oui	oui
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	oui	oui	Oui	Oui	oui	oui	oui	non	Non	non	oui
Clark <i>et coll.</i> ²³⁴	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	oui	Non	oui	incertain
Croyle <i>et coll.</i> ²³⁵	S.O.	non	Oui	S.O.	oui	oui	oui	oui	Non	oui	incertain
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	oui	Non	oui	incertain
Dicastro <i>et coll.</i> ²⁸²	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	incertain	Non	oui	oui
Dorval <i>et coll.</i> ²⁴⁵	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	incertain	Non	oui	oui
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	incertain	Non	oui	oui
Foster <i>et coll.</i> ²⁴⁹	S.O.	incertain	Non	Oui	oui	non	incertain	non	Non	incertain	oui
Hagoel <i>et coll.</i> ²⁴³	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Non	non	oui
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	S.O.	oui	S.O.	S.O.	S.O.	oui	oui	incertain	Non	non	oui
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	S.O.	non	Oui	S.O.	oui	oui	oui	incertain	Non	non	oui
Hughes <i>et coll.</i> ²¹⁰	S.O.	oui	Oui	Non	oui	oui	oui	non	Non	oui	incertain
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Non	non	oui
Hughes <i>et coll.</i> ²⁴⁷	S.O.	oui	S.O.	S.O.	S.O.	oui	oui	incertain	Non	non	incertain
Hughes <i>et coll.</i> ²⁵⁰	S.O.	oui	Oui	Oui	oui	oui	oui	non	Non	non	oui
Jacobsen <i>et coll.</i> ²³¹	S.O.	incertain	S.O.	Non	oui	oui	non	non	Non	non	incertain
Julian-Reynier <i>et coll.</i> ²⁸³	S.O.	incertain	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Non	oui	incertain

Auteur	Suivi approprié	Représentatif ?	Incertitude mesurée? (95%IC)	Comparaison appropriée	Méthode statistique appropriée ?	Analyse de sous-groupe effectuée ?	Biais de sélection possible ?	Biais de performance possible?	Biais de mesure possible?	Biais d'abandon possible ?	Résultats applicables à la population ciblée
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	S.O.	incertain	Oui	S.O.	oui	oui	incertain	non	Non	non	incertain
Lee <i>et coll.</i> ²⁰⁵	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Oui	non	oui
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁸	S.O.	incertain	Oui	S.O.	oui	non	non	non	Non	non	incertain
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	oui	incertain	Oui	S.O.	oui	non	non	non	Non	non	incertain
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	oui	oui	Oui	Oui	oui	oui	non	non	Non	non	incertain
Lerman <i>et coll.</i> ²⁰⁶	oui	incertain	Oui	Oui	oui	non	non	non	Oui	non	oui
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁷	oui	oui	Oui	Oui	oui	oui	incertain	non	Non	incertain	incertain
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁶	oui	incertain	Oui	Oui	oui	non	oui	non	Non	incertain	incertain
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	non	non	Non	non	oui
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴⁴	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Incertain	incertain	oui
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Incertain	oui	oui
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	S.O.	incertain	Non	S.O.	oui	oui	non	non	Non	non	incertain
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	S.O.	oui	Oui	S.O.	oui	oui	oui	non	Non	non	oui
Meiser <i>et coll.</i> ²³³	oui	oui	Oui	Non	oui	non	incertain	non	Non	non	oui
Patenaude <i>et coll.</i> ²⁰²	oui	incertain	Non	Non	non	oui	incertain	non	Incertain	incertain	incertain
Phillips <i>et coll.</i> ²²⁹	S.O.	incertain	Non	S.O.	oui	non	non	non	Non	non	incertain
Press <i>et coll.</i> ²¹³	S.O.	non	Non	S.O.	S.O.	oui	non	non	Non	incertain	oui
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	non	incertain	Oui	Non	oui	non	incertain	non	Non	non	incertain
Reichelt <i>et coll.</i> ²³⁸	S.O.	non	Oui	Non	oui	non	non	non	Non	non	incertain
Richards <i>et coll.</i> ²¹⁴	S.O.	incertain	Oui	Oui	oui	non	incertain	non	Non	non	incertain
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	oui	oui	Oui	Oui	oui	oui	non	non	Non	incertain	oui
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	S.O.	oui	Oui	Oui	oui	non	non	non	Non	non	oui
Sheridan <i>et coll.</i> ²⁴⁰	S.O.	incertain	Non	S.O.	oui	non	non	non	Incertain	non	oui
Tercyak <i>et coll.</i> ¹⁹⁸	non	oui	Oui	Oui	oui	non	non	non	Non	non	oui
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	non	oui	Oui	Oui	oui	oui	non	non	Non	non	oui
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	S.O.	oui	Non	S.O.	S.O.	oui	non	non	Non	non	oui
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	S.O.	incertain	Oui	Oui	oui	non	incertain	non	Non	non	incertain
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	S.O.	incertain	Oui	Oui	oui	non	incertain	non	Non	non	oui
Velicer <i>et coll.</i> ²⁰⁴	S.O.	oui	Oui	Oui	oui	oui	non	non	Non	non	oui
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	non	oui	Oui	S.O.	oui	non	non	non	Non	non	oui

Auteur	Suivi approprié	Représentatif ?	Incertitude mesurée? (95%IC)	Comparaison appropriée	Méthode statistique appropriée ?	Analyse de sous-groupe effectuée ?	Biais de sélection possible ?	Biais de performance possible?	Biais de mesure possible?	Biais d'abandon possible ?	Résultats applicables à la population ciblée
Worringen <i>et coll.</i> ²⁸⁴	S.O.	oui	Oui	Oui	oui	oui	non	non	Non	non	oui
Wylie <i>et coll.</i> ²⁴¹	oui	incertain	Oui	Oui	oui	non	oui	non	Non	incertain	incertain

Tableau 3 : Caractéristiques des populations à l'étude

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Armstrong <i>et coll.</i> ²⁰⁸	Cas : 44; Témoins : 52	Age moyen	Cas : 95 % étaient de race blanche, 27% étaient d'origine juive; témoins : 63 % étaient de race blanche, 16% étaient d'origine juive	Antécédents de cancer du sein : Cas: 90 %; témoins : 31%	Cas : 83% étaient mariés; Témoins : 48 % étaient mariés	Cas : 69% avait fait des études collégiales; Témoins : 67% avaient fait des études collégiales	Cas :74 % avaient un emploi; témoins : 65 % avaient un emploi
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	44 (18 à 75)	Age moyen (plage)	90 % étaient de race blanche; 10% étaient Afro-américaines	Au moins un APD ayant déjà souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien mais aucun antécédent personnel de cancer	70 % des sujets étaient mariées	95 % avaient fait des études postsecondaires	NS
Biesecker <i>et coll.</i> ²⁸¹	40	Médiane	100% des sujets étaient de race blanche	Oui	51 (30 %) étaient célibataires, divorcés, séparés ou veufs; 121 (70 %) étaient mariés	NS	124 (72 %) avaient un emploi; des autres (28 %), la moitié étaient à la retraite; 20 participants (12%) ont déclaré que leur revenu annuel était < 20 000 \$ et 24 (28%) que leur revenu annuel était > 75 000 \$
Blandy <i>et coll.</i> ²¹⁵	52	Age moyen	NS	Sujets atteints du cancer du sein ou du cancer ovarien	70 % des sujets étaient mariés	60 % avaient fait des études postsecondaires	NS
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁹	49	Age moyen	94 % des femmes étaient de race blanche; 89 % des sujets exclus étaient de race blanche	Oui	78 % étaient mariées	55 % avaient fait des études collégiales	NS
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁷	50	Age moyen	95 % des conjoints étaient de race blanche	Femmes ayant des antécédents personnels de cancer du sein ou du cancer ovarien	100% étaient mariées	58 % avaient fait des études collégiales	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Brandt <i>et coll.</i> ²⁰³	51	Age moyen	93% étaient de race blanche, 2% étaient Africaines, 1% étaient Hispaniques, 4 % étaient d'une autre origine ou d'une origine incertaine	Incertain	NS	53% ont déclaré être détentrices d'un diplôme d'études collégiales ou universitaires, alors que 22 sur 96 ont affirmé avoir au moins fait une certaine partie de leurs études collégiales	NS
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	38,5	Age moyen	NS	Femmes chez qui le cancer du sein avait été diagnostiqué au cours des deux dernières années alors qu'elles n'avaient pas 50 ans, et qui avaient reçu des traitements, ou femmes choisies dans la population générale, entre 18 et 50 ans, n'ayant jamais souffert du cancer du sein	81 % (n=48) mariées, 5 % célibataires (n=3), 89 % (n=14) divorcées, séparées ou veuves	21 % des sujets du groupe cancer du sein et 36 % des sujets choisis dans la population générale possédaient un diplôme d'études collégiales	14% des sujets du groupe cancer du sein et 25 % des sujets choisis à la population en général touchaient un revenu se situant entre 40 000 et 59 000 \$ CAN
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁷	36	Age moyen	Femmes principalement de race blanche	Les sujets avaient au moins un APD chez qui le cancer du sein avait été diagnostiqué au cours des deux années précédentes (groupe très exposé); et volontaires choisis dans la population générale n'ayant souffert d'aucun type de cancer et n'ayant aucun antécédent familial de cette maladie; aucun membre du groupe très exposé n'avait déjà souffert du cancer du sein	60 % des participantes étaient très exposées et 58 % des sujets choisis dans la population générale étaient mariés ou vivaient en union libre	22 % des participantes très exposées et 54 % des sujets choisis dans la population générale détenaient un baccalauréat; les sujets choisis dans la population générale étaient beaucoup plus instruits (± 4.38 , $\text{ÉT}=1$) que les sujets du groupe très exposé (± 3.72 , $\text{ÉT}=1$; $p \leq 0,05$).	14 % des participantes très exposées et 8 % des sujets choisis dans la population générale touchaient un revenu se situant entre 60 000 et 69 000 \$

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Claes <i>et coll.</i> ²²²	52,7	Age moyen	Origine hollandaise	Les sujets avaient des antécédents personnels et familiaux de cancer du sein ou de cancer ovarien et s'étaient soumis aux tests génétiques de dépistage de CHSO offerts dans leur centre	78 % des sujets étaient mariés	48 % des sujets avaient fait des études supérieures	NS
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	52,7	Age moyen	Origine belge néerlandophone	Les participantes avaient des antécédents personnels et familiaux de cancer du sein ou de cancer ovarien et s'étaient soumises aux tests génétiques de dépistage de CHSO offerts dans leur centre	78 % étaient mariées	48 % des sujets avaient fait des études supérieures	NS
Clark <i>et coll.</i> ²³⁴	50	Age moyen	96 % des sujets étaient de race blanche	Oui	78 % des sujets étaient mariés	55 % des sujets avaient fait des études collégiales	NS
Croyle <i>et coll.</i> ²³⁵	46,5	Age moyen	Principalement des familles mormones de l'Utah, de descendance nord-européenne	Sujets exposés issus de familles dans lesquelles l'incidence du cancer du sein et du cancer ovarien était élevé	85 % (n=51) des participants étaient mariées, deux étaient divorcés et sept étaient célibataires	36,7 % (n = 22) avaient fait des études collégiales	NS
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	Groupe cible : 51,3, : groupe ayant répondu au questionnaire: 54,5 : sujets exclus : 49,7	Age moyen	88 % (n = 7) des sujets étaient des Juifs ashkénazes appartenant au groupe cible et 44 % (n=7) étaient des Juifs ashkénazes ayant répondu au questionnaire postal ; 0 sujet de race blanche appartenant au groupe cible et 56 % (n = 9) autres répondants au questionnaire postal de race blanche, 12 % (n=1) d'une autre origine ethnique	oui et chez tous les sujets, le test de dépistage de mutations de <i>BRCA1</i> ou de <i>BRCA2</i> avait été positif	75 % des sujets appartenaient au groupe cible et 94 % des répondants au questionnaire par la poste étaient mariés	NS	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Dicastro <i>et coll.</i> ²⁸²	47,9	Age moyen	65,8 % des sujets étaient nés en Israël; 71% étaient des Juives ashkénazes ou d'origine israélienne	Les sujets avaient au moins deux APD ou ADD ayant souffert d'un cancer du sein ou d'un cancer ovarien diagnostiqué la première fois alors qu'elles n'avaient pas 50 ans; au moins une APD ayant souffert d'un cancer du sein diagnostiqué alors qu'elle n'avait pas 40 ans, ou d'un cancer ovarien diagnostiqué alors qu'elle n'avait pas 50 ans; ou une APD ayant souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien, peu importe l'âge	78,7% des sujets étaient mariés	60 % avaient plus de 15 ans de scolarité	NS
Dorval <i>et coll.</i> ²⁴⁵	La plupart ayant entre 31 et 50 ans	Autre	NS	Oui	65 % vivaient avec leurs conjoints	68,3 % avaient fait des études postsecondaires	NS
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	41	Age moyen	85% se disaient de race blanche et vivaient en Angleterre, en Écosse ou en Irlande du Nord	Les sujets étaient issus de familles chez qui une mutation avait été dépistée, mais aucun cas de cancer n'avait été diagnostiqué	52 % des sujets étaient mariés ou vivaient en union libre	Plus du tiers des sujets détenaient un diplôme d'études collégiales ou universitaires	75 % des hommes et 66 % des femmes avaient un emploi
Foster <i>et coll.</i> ²⁴⁹	36 (de 23 à 62)	Valeur médiane	NS	Les sujets étaient issus de familles chez qui une mutation avait été dépistée, mais aucun cas de cancer n'avait été diagnostiqué	76 % des sujets étaient mariés ou vivaient en union libre	53 % avaient fait des études universitaires ou collégiales	82 % avaient un emploi
Hagoel <i>et coll.</i> ²⁴³	49,8 (de 19 à 81)	Age moyen (plage)	90 % des sujets étaient des Juifs ashkénazes parlant hébreu	Oui	NS	71 % avaient fait des études supérieures	68 % avaient un emploi
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	53	Valeur médiane	NS	Incertain	83 % des sujets étaient mariés	33 % détenaient un diplôme ou avaient fait des études postsecondaires	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	46,9	Âge moyen	Familles de l'Utah de descendance nord-européenne	Oui	83 % des sujets étaient mariés	82 % avaient fait des études postsecondaires	82 % ont affirmé toucher un revenu \geq 30 000 \$
Hughes <i>et coll.</i> ²¹⁰	43 (de 18 à 75)	Age moyen (plage)	76 % des femmes étaient de race blanche; 24 % étaient Afro-Américaines	Les sujets avaient au moins une APD ayant souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien, mais n'avaient aucun antécédent personnel de cancer	68 % des sujets étaient mariés	88 % avaient fait des études postsecondaires	78 % avaient un emploi
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	69 % <50 ans	Autre	100 % des sujets étaient de race blanche	Oui	82 % des sujets étaient mariés	NS	NS
Hughes <i>et coll.</i> ²⁴⁷	63 % <50 ans	Autre	NS	Le risque de mutation variait entre 10 et 20 %. Les sujets étaient les premiers cas de référence touchés par le cancer du sein ou le cancer ovarien à se soumettre à des tests génétiques de dépistage et à être informés des résultats	74 % des sujets étaient mariés	74 % des sujets détenaient un diplôme d'études collégiales	77 % des sujets avaient un emploi
Hughes <i>et coll.</i> ²⁵⁰	68 % < 60 ans	Autre	Origine afro-américaine	Femmes ayant toutes des antécédents familiaux de cancer du sein	64 % étaient mariées	61% avaient fait des études collégiales	71% avaient un emploi
Jacobsen <i>et coll.</i> ²³¹	44	Moyen	69 femmes étaient de race blanche, 2 étaient Afro-américaines, 1 était Hispanique, 1 était Asiatique, 1 était d'une autre origine	Aucun antécédent de cancer du sein ou de cancer ovarien, mais une ou plusieurs APD chez qui un le cancer du sein avait été diagnostiqué	56 % étaient mariées	80 % détenaient un diplôme d'études collégiales	NS
Julian-Reynier <i>et coll.</i> ²⁸³	>18	Autre	Familles d'origine française provenant de toutes les régions de France	Oui	NS	NS	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	43	Age moyen	Origine afro-américaine	Oui	44 % des sujets étaient mariés (ceux qui avaient l'intention de se soumettre au dépistage et ceux qui n'en avaient pas l'intention)	65,4% des sujets ayant l'intention de se soumettre au dépistage avaient fait des études post-secondaires; 47,1 % de ceux n'ayant pas l'intention avaient fait des études post-secondaires	47,4 % des sujets ayant l'intention de se soumettre au dépistage touchaient un revenu inférieur à 30 000 \$; 23,5 % de ceux n'ayant pas l'intention touchaient un revenu inférieur à 30 000 \$
Lee <i>et coll.</i> ²⁰⁵	95 patientes de 40 à 49 ans	Autre	77 sujets étaient des Juives ashkénazes; 134 n'étaient pas des Juives ashkénazes; la plupart étaient de race blanche	Femmes exposées issues de familles ayant plus de 10 % de risques d'être porteuses de mutations de <i>BRCA1/2</i>	214 participantes étaient mariées	98 participantes avaient plus de 16 ans de scolarité	NS
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	53,8 (de 26 à 83)	Age moyen (plage)	100 % des sujets étaient de race blanche, des Juifs d'Europe de l'Est ou d'une autre partie de l'Europe, sauf un homme d'origine pakistanaise	Hommes porteurs de mutations de <i>BRCA</i>	43 sujets sur 59 avaient fait une certaine partie de leurs études secondaires; 33 détenaient un diplôme collégial ou universitaire	La majorité des répondants (43 sur 59) avaient fait des études postsecondaires	NS
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴⁴	47	Age moyen	Origine hollandaise	Oui	89 % des sujets étaient mariés	32 % des sujets avaient fait des études postsecondaires	NS
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	38,4	Age moyen	Origine hollandaise	oui – femmes saines ayant 25 ou 50 % de risques d'être porteuses de mutations et s'étant inscrites à un programme de dépistage	81 % des sujets étaient mariés	9 % des sujets avaient fait des études postsecondaires	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁸	De 18 à 75	Plage	99 % des sujets étaient de race blanche, 1% des sujets était Hispaniques	Les sujets étaient des APD non touchés de patientes souffrant du cancer ovarien; 95% des sujets avaient une APD souffrant du cancer ovarien , les autres en avaient deux ou plus	64 % des sujets étaient mariés	44,6 % des sujets avaient fait des études postsecondaires, 55,4 % des sujets n'avaient pas fait d'études secondaires	NS
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	30 to 75	Plage	96 % des sujets étaient de race blanche, 4 % étaient d'origine afro-américaine	Les sujets étaient des APD non touchés de patientes souffrant du cancer du sein; La plupart n'avaient pas d'antécédents familiaux de cancer héréditaire du sein (90 % avaient 1 APD touchée par le cancer du sein)	76 % des sujets étaient mariés, 26 % n'étaient pas mariés	62 % des sujets avaient fait des études postsecondaires, 38 % n'avaient pas fait d'études secondaires	NS
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	43 (14)	Age moyen (ÉT)	100 % étaient de race blanche	Sujets exposés	92 (80 %) sujets ayant demandé de subir des tests de dépistage de BRCA1 et 55 sujets (71 %) les ayant refusés étaient mariés	110 (96 %) sujets ayant demandé de subir des tests de dépistage et 67 (87 %) sujets les ayant refusés avaient terminé leurs études secondaires	32 (28 %) sujets ayant demandé de subir des tests et 17 (22 %) sujets les ayant refusés avaient un emploi
Lerman <i>et coll.</i> ²⁰⁶	44 (de 21 à 84)	Age moyen (plage)	100 % des sujets étaient de race blanche	Sujets exposés	76 % des sujets étaient mariés	77 % des sujets avaient fait des études postsecondaires	NS
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁷	45 (de 18 à 84)	Age moyen (plage)	NS	Sujets exposés	77 % des sujets étaient mariés	69 % des sujets avaient fait des études postsecondaires	69 % des sujets avaient un emploi

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁶	De 18 à 75; 59 % des sujets étaient de race blanche et 66 % étaient Afro-américaines, âge ≥40	Plage	228 femmes étaient de race blanche et 70 femmes étaient d'origine afro-américaine	76 % des femmes de race blanche et 86 % des Afro-américaines avaient un APD souffrant du cancer du sein; 24 % des sujets étaient de race blanche et 14 % étaient des Afro-américaines ayant un APD souffrant du cancer du sein ou ≥2 ou plus d'APD souffrant du cancer du sein ou du cancer ovarien	69 % des sujets étaient de race blanche et 41 % des Afro-américaines, étaient mariées	82 % des femmes de race blanche et 33 % des Afro-américaines détenaient un diplôme collégial	NS
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	42 (de 19 à 84)	Age moyen (plage)	NS	Antécédents familiaux de CHSO	NS	NS	NS
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	46,7	Age moyen	Origine allemande	Antécédents personnels ou familiaux de cancer	64 % étaient mariées	36 % satisfaisaient les conditions d'admission à l'université	63 % des sujets possédaient une expérience professionnelle, 50 % des sujets travaillaient à plein temps
Meiser <i>et coll.</i> ²³³	40 (ÉT=11,1)	Age moyen (ÉT)	NS	Femmes non touchées mais ayant des antécédents familiaux de cancer du sein ou de cancer ovarien	66 % étaient mariées ou vivaient en couple	72 % avaient fait des études postsecondaires	NS
Patenaude <i>et coll.</i> ²⁰²	NS		NS	Risque d'être porteur de gène évalué à 25% et à 50 %	NS	NS	NS
Phillips <i>et coll.</i> ²²⁹	59 (de 32 à 87)	Valeur médiane (plage)	Les sujets étaient toutes des Juives ashkénazes canadiennes	Tous les sujets avaient des antécédents personnels de cancer du sein	69 % étaient mariées, 3% étaient célibataires, 29 % étaient divorcées ou veuves	67 % des sujets avaient fait des études postsecondaires	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Press <i>et coll.</i> ²¹³	48 pour les Afro-américaines, les Euraméricaines, les autochtones des États-Unis; 44 pour les Juives ashkénazes	Age moyen	Origine afro-américaine, Euraméricaine, Autochtones des États-Unis, Juives ashkénazes	Sujets chez qui le test était positif, sujets chez qui le test était négatif et sujets exposés	NS	L'étude s'est limitée aux sujets ayant terminé leurs études secondaires et aux sujets ayant obtenu un diplôme d'études collégiales	NS
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	De 25 à 35 (11,7%), de 36 à 45 ans (30 %), de 46 à 55 (41,7%), de 56 à 65 (15 %), 66 et plus (1,7%)	% par catégorie d'âge	NS	Sujets mixtes : femmes ayant déjà souffert du cancer du sein et ayant des antécédents familiaux	Parmi les cas s'étant soumis au dépistage, 7 % étaient célibataires, 78 % étaient mariées, 12 % étaient célibataires, divorcées ou veuves; parmi les cas témoins, 14 % étaient célibataires, 68 % étaient mariées, 15% étaient célibataires, divorcées ou veuves	Parmi les cas, 52 % avaient obtenu ou étaient sur le point d'obtenir une attestation d'études, 4 % un certificat de fin d'études secondaires ou un certificat de fin d'études, 41 % avaient fait des études de troisième degré; parmi les témoins, 21%, 25% et 54 % respectivement	NS
Reichelt <i>et coll.</i> ²³⁸	NS		Origine norvégienne	Familles chez qui la présence d'une mutation de <i>BRCA1</i> avait été attestée	NS	NS	NS
Richards <i>et coll.</i> ²¹⁴	Âge moyen pour les femmes 47,7 ±11,83, âge moyen pour les hommes : 50,6 ±13,4	Age moyen (ÉT)	Origine juive ashkénaze	67 % n'avaient pas d'antécédents familiaux, 26 % avaient des antécédents familiaux, 11% avaient des antécédents personnels de cancer du sein ou de cancer ovarien	NS	5 % des sujets avaient terminé leurs études secondaires, 45 % avaient fréquenté le collège, 50 % détenaient un diplôme	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Sheridan <i>et coll.</i> ²⁴⁰	NS	NS	Origine canadienne	100% des sujets étaient issus de familles porteuses de mutations des gènes <i>BRCA</i>	NS	NS	NS
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	74 % des proposants chez qui le test était positif, 88 %: des proposants chez qui le test n'était pas concluant, 54 % des parents chez qui le test était positif, 55% des parents chez qui le test était négatif avaient 40 ans	s.o.	86 % des proposants chez qui le test était positif, 96 % des proposants chez qui le test n'était pas concluant, 97 % des parents chez qui le test était positif et 100 % des parents chez qui le test était négatif étaient de race blanche, le reste étaient d'autres races	Antécédents personnels de cancer du sein ou de cancer ovarien et des antécédents familiaux de ces types de cancer	79% des proposants chez qui le test était positif, 76 % des proposants chez qui le test n'était pas concluant, 66 % des parents chez le test était positif, 76% des proposants chez qui le test était négatif étaient mariés, le reste n'étaient pas mariés	79% des proposants chez qui le test était positif, 75 % des proposants chez qui le test n'était pas concluant, 69 % des parents chez qui le test était positif, 67% des parents chez qui le test était négatif avaient fait des études collégiales ou universitaires	51% des proposants chez qui le test était positif, 55% des proposants chez qui le test n'était pas concluant, 71% des parents chez qui le test était positif, 52% des parents chez qui le test était négatif avaient un emploi à temps plein et le reste n'en avaient pas
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	31 % < 45	% par catégorie	95 % étaient de race blanche, 5% étaient des Afro-américaines	Patientes atteintes du cancer du sein, 42 % avaient des antécédents familiaux du cancer du sein ou du cancer ovarien	73 % étaient mariées, 27 % ne l'étaient pas	74 % avaient fait au moins des études collégiales	NS
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	39,8 (8,6)	Age moyen (ÉT)	90 % étaient de race blanche	< 25 % des sujets étaient touchés par le cancer	91% étaient mariés	72 % avaient fait des études postsecondaires	NS
Tercyak <i>et coll.</i> ¹⁹⁸	44,2 (4,7)	Age moyen (ÉT)	88 % étaient de race blanche	12 (29%) sujets n'étaient pas touchés; le reste avaient des antécédents de cancer du sein ou de cancer ovarien	88 % étaient mariés	81% avaient fait des études collégiales	NS

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	49,2 (de 24 à 77) pour les femmes touchées et 40,4 (de 23 à 62) pour les femmes non touchées	Age moyen (plage)	Parmi les femmes touchées, 69 % étaient de race blanche, 29 % étaient Afro-Américaines, 1 était Hispanique; parmi les femmes non touchées, 68 % étaient de race blanche, 16 % étaient Afro-américaines, 13% était une autochone des É.-U., 1 était Asiatique.	Parmi les femmes touchées, chez 54 %, un cancer du sein ou cancer ovarien avait été diagnostiqué chez des APD et chez 46 %, des mutations de <i>BRCA</i> avaient été dépistées au cours des deux dernières années; parmi les femmes non touchées, chez 45% on comptait plus qu'un membre de la famille souffrant du cancer du sein ou du cancer ovarien	NS	57 % des sujets touchés et 45 % des sujets non touchés détenaient un diplôme collégial	NS
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	Âge moyen 43,4 (ÉT 1,1; plage de 21,6 à 68,5)	Age moyen (ÉT; plage)	100 % étaient Afro-américaines	Femmes exposées ayant au moins une APD souffrant du cancer du sein	41% étaient mariées ou vivaient en union libre	68 % avaient fait des études postsecondaires	NS
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	Age moyen 45,1 (ÉT 9,3; de 21 à 72)	Age moyen (ÉT, plage)	91% étaient de race blanche	Femmes exposées issues de familles dans lesquelles on comptait des cas de CHSO	61 % étaient mariées	75 % avaient fait des études collégiales	NS
Velicer <i>et coll.</i> ²⁰⁴	26 % avaient entre 45 et 49, 51% avaient entre 50 et 54, 23 % avaient entre 55 et 69	% par catégorie	92,4 % étaient de race blanche, 2,4,% étaient Afro-américaines, 4,7 % étaient Asiatiques, 0,5 % étaient des Autochtones des É.-U., 1,4 % étaient Hispaniques; 1,4% étaient des Juives ashkénazes	Femmes ayant souffert d'un cancer du sein ou d'un carcinome intracanalair non infiltrant, de 5 à 10 ans avant le début de l'étude, le diagnostic avait été établi alors qu'elles avaient entre 40 et 49; 26 % avaient au moins 1 APD souffrant du cancer du sein, 6,9% avaient au moins 1 APD souffrant du cancer ovarien	79,3 % étaient mariées ou vivaient en union libre	21,7% avaient fait des études collégiales ou moins avancées, 36,8 % avaient fait une partie de leurs études collégiales ou fréquenté une école technique, 29,8 % détenaient un diplôme d'études collégiales, 21,7 % avaient fait des études supérieures	76,2 % avaient un emploi

Auteur	Age (en années)	Unité d'âge	Origine ethnique	Antécédents familiaux	Situation de famille	Degré de scolarité	Emploi
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	46 (de 25 à 73)	Age moyen (plage)	97 % étaient de race blanche, 19 % étaient Juives	Antécédents personnels ou familiaux de cancer du sein ou de cancer ovarien; femmes ayant souffert d'un cancer du sein précoce (alors qu'elles avaient moins de 50 ans) ou d'un cancer ovarien diagnostiqué à n'importe quel âge	NS	89 % avaient fait fréquenté le collège pendant plus d'un an	NS
Worringen <i>et coll.</i> ²⁸⁴	37 (11) 31 % avaient entre 18 et 30, 34 % avaient entre 31 et 40, 22 % avaient entre 41 et 50, 10 % avaient entre 51 et 60, 3 % avaient entre 61 et 69	Age moyen (ÉT) autre	NS	100 % des sujets étaient exposés (membre d'une famille porteuse de mutation)	60 % des sujets étaient mariés; 80 % vivaient en union libre	43 % détenaient un diplôme d'études professionnelles, collégiales ou universitaires	40 % avaient un emploi à temps plein
Wylie <i>et coll.</i> ²⁴¹	45,27 (13,67) au total; 43,04 (13,56) pour les porteurs; 46,14 (13,66) pour les non-porteurs	Age moyen (ÉT)	Race blanche et de descendance du Nord de l'Europe	100 % des sujets avaient des antécédents familiaux	100 % des sujets étaient mariés	Nombre moyen d'années d'études (ÉT): 14,16 (1,92) au total; 13,91 (1,69) porteurs; 14,25 (2) non-porteurs	NS

Tableau 4 : Connaissances et perception du risque

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	256	Pour ce qui est du risque de cancer du sein, par rapport à des femmes de même âge; 43 % ont perçu leur risque personnel aussi élevé, 36 %, leur risque personnel légèrement plus élevé, 14 %, leur risque personnel à peu près équivalent, 3 %, leur risque personnel légèrement moins élevé et 4 %, leur risque personnel beaucoup moins élevé; pour ce qui est du risque du cancer ovarien, 14 % des participantes ont estimé que leur risque était aussi élevé; presque la moitié des sujets ont estimé que leur risque était comparable à celui d'autres	NS
Blandy <i>et coll.</i> ²¹⁵	30	Trois sujets ont surestimé le risque de cancer du sein cancer des porteuses de mutations et indiqué un pourcentage exact dans la population générale; 7 sujets ont sous-estimé le risque de cancer du sein des porteuses de mutations; 5 ont fourni la même réponse : « risque de cancer du sein et risque de transmission de mutation évalué à 50 % »	De manière générale, les participantes (74 %) manquaient de connaissances sur l'information fournie par le généticien; 2 ont répondu correctement aux questions sur le risque de cancer du sein dans la population générale et les porteuses de mutations des gènes <i>BRCA1/2</i>
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁹	200	Le risque moyen d'être porteuse d'une mutation, calculée selon le BRCAPRO, était de 36 % pour les participantes et de 34 % pour celles n'ayant pas participé; par rapport aux modèles d'estimations, >75 % des femmes ont surestimé leur risque alors que 25 % l'ont sous-estimé. Aucun lien n'a été établi entre l'intérêt à l'égard le dépistage, le temps écoulé depuis le plus récent diagnostic de cancer, et la surestimation du risque. Parmi les femmes ayant au moins 3 APD ou PSD, il est possible qu'autant que le tiers (95 % IC: 0,2; 0,6) des femmes aient surestimé leur risque d'être porteuses de mutation par rapport aux femmes ayant moins de parentes touchées, si l'on tient compte de l'âge, de la race et d'un dépistage antérieur dans la famille	56 % des participantes ignoraient qu'un père pouvait transmettre une mutation à ses enfants, et 43 % ignoraient que la probabilité de transmission d'une mutation à un enfant était de 50 %; 14 % savaient que la prévalence des modifications géniques <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> n'était pas de 1/10; 62 % savaient que la femme pouvait développer un cancer sur après avoir subi une mastectomie prophylactique; 23 % ont affirmé que l'ovariectomie prophylactique n'assurait pas une protection totale contre le cancer; les sujets ont fourni des réponses exactes à 51 % (SD=20) des questions
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁷	40	Les maris en connaissaient peu sur les gènes <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> et les risques associés aux mutations de ces gènes; parmi ceux n'ayant pas assisté aux séances de conseil génétique, 14 % savaient que la prévalence des mutations de <i>BRCA1/2</i> n'était pas de 1/10 contre 38 % pour les femmes. La plupart des maris ont jugé que la probabilité que leurs femmes soient porteuses d'une mutation de gène était moyenne (36 %), faible (33 %) ou très faible (15 %); on a observé une forte corrélation entre le risque de	71% des maris ont répondu à tort que dans la moitié des cas, le cancer du sein était causé par des mutations de <i>BRCA1/2</i> ; 43 % des femmes ont répondu incorrectement à la question; 38 % des maris et 67 % des femmes ont affirmé que le cancer du sein était attribuable à bon nombre de gènes; parmi les maris n'ayant pas assisté aux séances de conseil génétique, le pourcentage de ceux ayant répondu correctement aux questions visant à vérifier les connaissances personnelles variait entre 14 et 100 %; les pourcentages correspondants obtenus chez les femmes

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
		mutation perçue par les maris et le degré de risque perçue par les femmes au moment où le sondage a été réalisé, après la communication de l'information.	étaient de 29 % et 95 %; les maris ayant lu la documentation écrite remise à leurs femmes ou cherché à obtenir plus d'information n'ont pas obtenu de meilleurs résultats que les autres; les maris ayant assisté aux séances de conseil génétique ont répondu correctement aux questions dans une proportion beaucoup plus forte que ceux n'ayant pas assisté à ces séances (71 % contre 58 %, p = 0,02)
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	110	En moyenne, les femmes atteintes du cancer du sein ont évalué leur risque entre 5 à 10 % (estimation globale précise), alors que les femmes choisies dans la population générale l'ont évalué entre 10 et 25 %.	54 % des participantes avaient déjà entendu parler des tests génétiques de dépistage du cancer du sein avant de répondre au sondage; la source de référence citée le plus souvent était les médias (68 %); 10 % des sujets avaient informés par une amie; 8 % par leur médecin; 32 % des sujets du groupe recruté dans la population générale et 58 % des sujets du groupe cancer du sein avaient déjà entendu parler de ces tests.
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁷	108	Dans l'ensemble, chez les femmes du groupe très exposées, le risque perçue de cancer était élevé; on a observé des écarts considérables entre les groupes en ce qui concerne le risque perçue de cancer (p < 0,001), le risque perçue de cancer du sein (p < 0,001) et le risque perçue d'une forme de cancer héréditaire (p < 0,05); les écarts entre les groupes sont disparus lorsqu'on a tenu compte de l'instruction; dans tous les cas, les sujets du groupe très exposé estimaient que leur risque était plus élevé que celui des sujets recrutés dans la population générale	Avant de répondre au sondage, 56 % des participantes n'avaient jamais entendu parler de dépistage des gènes de prédisposition au cancer du sein; 34 % des sujets du groupe recruté dans la population générale et 52 % des sujets du groupe très exposé avaient été informés de l'existence de tests génétiques de dépistage; la source de référence citée le plus souvent étaient les médias (43 %), alors que 28 % des sujets avaient été informés par un membre de la famille, 17 % par une amie ou une collègue, 6 % par leur médecin, 6 % par de la documentation scientifique; aucun sujet recruté dans la population générale n'avait été informé de l'existence de tests par un membre de la famille; 28 % des sujets du groupe très exposé l'avaient été; aucun sujet du groupe recruté dans la population générale n'avait été informé de l'existence de test par son médecin; 6 % des sujets du groupe très exposé l'avaient été
Claes <i>et coll.</i> ²²²	64	Pour 20 % des sujets du groupe dans lequel les tests avaient été concluants et 29 % des sujets du groupe dans lequel les tests n'avaient pas été concluants, le degré de risque perçue était compris dans l'intervalle acceptable pour le cancer du sein et le cancer ovarien chez les non-porteuses	NS
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	62	Certains sujets ont mal interprété les résultats de leurs tests génétiques de dépistage et pensé qu'ils révélaient l'absence de gènes de prédisposition; d'autres ont éprouvé un soulagement en apprenant les résultats de leurs tests tout en étant conscients de leur risque accru; les sujets du dernier groupe ont continué d'être dans l'incertitude et de se sentir moins maîtres d'eux-mêmes	NS

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Clark <i>et coll.</i> ²³⁴	159	Les femmes admissibles ont estimé à 10 % ou plus la probabilité qu'elles soient porteuses d'une mutation de <i>BRCA1</i> ou de <i>BRCA2</i> ; pour chaque participante, on a utilisé le BRCAPRO pour évaluer la probabilité que cette personne soit porteuse d'une mutation de <i>BRCA1</i> ou de <i>BRCA2</i> ; les évaluations du risque ont été réparties en quartiles et fournies par le conseiller génétique lors de chaque séance de conseil	NS
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	27	Pour 18 sujets ayant déjà souffert d'un cancer, le risque estimatif moyen de récurrence de cancer était évalué à 46 % (plage : de 10 à 90 %) avant le conseil génétique et de 57 % (plage : de 30 à 100%) après la divulgation des résultats (p < 0,001), pour 6 sujets n'ayant jamais souffert du cancer, le risque à vie estimatif moyen d'un autre cancer était de 27,5 % (plage : de 10 à 50 %) avant le conseil génétique; et de 47,5 % (plage : de 15 à 80 %) après la divulgation des résultats des tests (p < 0,01)	NS
Dicastro <i>et coll.</i> ²⁸²	155	19 % étaient porteuses de l'une des mutations de gènes <i>BRCA1/BRCA2</i> prédominantes chez les Juives tandis que 81% étaient non-porteuses	Parmi les porteuses, 61,5 % ont affirmé avoir reçu de l'information nouvelle sur les éventuelles stratégies de prévention ou de surveillance et en connaître plus qu'avant le conseil génétique. Seulement 30,8 % des non-porteuses ont affirmé que le conseil génétique ne leur avait d'aucune utilité (p = 0,01)
Dorval <i>et coll.</i> ²⁴⁵	53	D'après la position qu'ils occupaient dans l'arbre généalogique, les sujets estimaient que la probabilité qu'ils soient porteurs d'une mutation héréditaire était d'au moins 12,5%	NS

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	315	Par rapport à la moyenne des femmes, 88 % et 69 % des femmes s'estimaient très exposés ou beaucoup plus exposés au cancer du sein ou au cancer ovarien respectivement; 14 % et 32 % des femmes considéraient que la probabilité qu'elles développent un cancer du sein ou un cancer ovarien n'était pas très forte; les femmes s'étant présentées spontanément estimaient que leur risque de cancer du sein était élevé; 97 % ont affirmé que leur risque était plus élevé que le risque moyen alors que dans les groupes de sujets ayant été dirigés, le pourcentage était de 81 %; chez les femmes jeunes, le risque perçu de cancer du sein ($p = 0,0005$; MW) et de cancer ovarien ($p=0,05$; MW) était plus élevé que celui chez les femmes âgées; la plupart (75 %) ne savaient pas au juste si elles pouvaient être porteuses d'une mutation; 22 % en étaient certaines; 3 % étaient certaines ne pas l'être; les évaluations justes du risque de cancer du sein dans la population ont été associées à un degré élevé de scolarité; 40 % des sujets ayant fait des études collégiales ou universitaires ont fourni des réponses justes par rapport à 33 % de celles n'ayant fait que des études secondaires.	NS
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	218	Les femmes de ce groupe étaient très exposées au cancer ovarien (risque d'environ 90 % à 80 ans) et étaient plus âgées au moment de l'apparition du cancer du sein; 49 femmes et 29 hommes étaient porteuses d'une mutation délétère de <i>BRCA</i> ; tous les sujets avaient subi des tests	Il est tout à fait possible que les sujets non porteurs soient plus favorables au dépistage de <i>BRCA1</i> chez les mineurs; chez les sujets non porteurs, les émotions positives peuvent avoir été associées à la conviction que d'autres personnes, y compris des enfants, pourraient bénéficier du dépistage; les sujets ayant bénéficié du conseil et du dépistage génétiques peuvent mieux connaître les conséquences et limites éventuelles du dépistage que ceux n'en ayant pas bénéficié
Hughes <i>et coll.</i> ²¹⁰	407	NS	Pour l'échantillon, la cote globale moyenne attribuée aux connaissances était de 6/11 (ÉT =2,15, échelle : de 0 à 11); la cote moyenne attribuée aux connaissances des répondantes recrutées après s'être présentées spontanément était plus élevée que la cote attribuée aux connaissances des sujets dirigés par un médecin (6,1 contre 5,3, $p < 0,001$); le degré de connaissance était considérablement plus élevé chez les femmes de race blanche, mariées et dont le revenu du ménage était $\geq 50,001$ \$ par année; les cotes étaient plus élevées chez les répondantes ayant fait des études postsecondaires; l'origine ethnique est le seul élément avec lequel une forte corrélation a été établie avec les connaissances (le degré de connaissance des Afro-américaines était considérablement plus faible); la cote moyenne attribuée aux bienfaits du dépistage était de 17,7 (ÉT = 3)

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	163	Chez les non-porteurs, on a noté une forte corrélation entre le risque perçu d'être porteur d'une mutation de gène et la divulgation des résultats des tests à un frère et à un enfant de 18 ans et plus; il est possible que les non-porteurs percevant leur risque élevé soient plus nombreux à communiquer les résultats de leurs tests à un frère et à un enfant de 18 ans ou moins que les non-porteurs estimant leur risque faible	NS
Jacobsen <i>et coll.</i> ²³¹	74	En moyenne, les participantes estimaient que la probabilité qu'elles développent le cancer du sein avant 79 ans était de 18 % (ÉT= 8,91, échelle de 11 à 41) en raison d'antécédents familiaux de cancer du sein	NS
Julian-Reynier <i>et coll.</i> ²⁸³	506	Parmi les 49 familles, 506 APD et PSD adultes vivants étaient inscrits, ce qui correspondait à une moyenne de 10,3 cas exposés par famille (ÉT =09,6)	NS
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	95	31% des sujets estimaient à au moins 50 % la probabilité qu'ils soient porteurs d'une mutation de gène; 56 % ont été incapables de faire une estimation	Les connaissances sur la prédisposition au cancer du sein et du cancer ovarien étaient limitées; la cote moyenne attribuée aux connaissances était 3,2/9 (ÉT =2,1; échelle de 0 à 7) ; 67 % des sujets désiraient examiner leurs facteurs de risque avec un pourvoyeur de soins de santé; les deux tiers des sujets ont affirmé désirer en apprendre davantage sur le risque pour la famille
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁸	121	Le risque d'être porteur d'une modification génique était perçu comme étant très probable chez 15 % des sujets, assez probable chez 44 % des sujets et peu probable chez 34 % des sujets	NS
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	105	Le risque d'être porteur d'une modification génique était perçu comme étant élevé chez 16 % des sujets, moyen pour 52 % des sujets, faible pour 34 % des sujets et nul pour 3 % des sujets	NS
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	192	NS	Les sujets ont répondu correctement à environ 55 % des 11 questions portant sur l'hérédité

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	59	36 des 45 hommes non touchés jugeaient que leur risque de cancer était élevé; plus de la moitié des répondants s'estimaient très prédisposés au cancer de la prostate, un tiers des porteurs de mutations de <i>BRCA2</i> s'estimaient très prédisposés au cancer du sein; 22 % des porteurs de mutation de <i>BRCA1</i> s'estimaient très prédisposés au cancer colorectal; 97 % (29/30) des hommes dont la mère était touchée s'estimaient très exposés par rapport aux hommes dont la mère n'était pas touchée (70 %); 96 % (23 of 24) des hommes dont la mère était décédée du cancer du sein ou d'un cancer ovarien s'estimaient très exposés; 2 hommes ayant des antécédents de cancer ont affirmé être très exposés à tous les types de cancer; plus de la moitié des répondants ont affirmé être très prédisposés au cancer de la prostate	NS
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	181	Des 123 femmes ayant reçu des conseils et chez qui la probabilité d'être porteuses d'une mutation de <i>BRCA1</i> était de 50 % en raison de leur position dans leur arbre généalogique, 55 (45 %) s'attendaient à être très exposées alors que 16 (13 %) croyaient que leur risque était moindre que celui qui était fondé sur leur arbre généalogique; les autres femmes n'avaient pas répondu au sondage ou avaient estimé leur risque à 50 %	NS
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	100	19 des femmes non touchées et 24 (43 %) de celles qui étaient atteintes du cancer du sein étaient prédisposées; au moment de l'entrevue, 23 femmes avaient eu recours au conseil génétique; de ce nombre, 8 s'étaient soumises à des tests de dépistage et chez 2 femmes, ces tests s'étaient révélés positifs; les femmes saines estimaient que leur risque de cancer du sein était moyen (47 %), ce qui est supérieur au risque de maladie en général (de 10 à 13 %) chez les femmes du même âge; les femmes ayant répondu au critère d'admission estimaient que leur risque était plus élevé que la moyenne qui était de 53 %, mais leurs estimations n'étaient pas très différentes de celles des femmes ayant moins d'antécédents présentant des risques; les caractéristiques sociodémographiques n'avaient pas beaucoup d'incidence sur le risque perçu; les femmes du groupe sain percevaient leur risque de cancer comme de moyen à menaçant (moyen = 3,4, ÉT = 1,4); on a demandé aux femmes atteintes du cancer du sein d'évaluer leur risque de récurrence ou de rechute, la valeur médiane était de 3 points inférieure à la valeur obtenue auprès des femmes en bonne santé.	Sources d'information sur le dépistage de <i>BRCA</i> : 62 % des femmes ont cité des documents imprimés et des messages télévisés, 16 % leurs médecins traitants, 22 % des amis et connaissances; 28 % ont cherché elles-mêmes de l'information en raison de leurs antécédents familiaux de cancer ou des soucis de santé; 24 % ont consulté leurs gynécologues pour en savoir plus sur le dépistage alors que le médecin a conseillé ou déconseillé le dépistage à 14 patientes; 43 % des femmes du groupe n'ayant pas reçu de conseil génétique savaient que ce service existait; la plupart des femmes ignoraient quels établissements ou groupes de professionnels offraient des services de conseil génétique

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Phillips <i>et coll.</i> ²²⁹	102	Risque perçu d'être porteur d'un gène défectueux : sujets sûrs de ne pas être porteurs (7 %), sujets presque sûrs de ne pas l'être (7 %), sujets ayant tendance à penser de ne pas l'être (23 %), sujets indécis (35 %), sujets pensant qu'ils pourraient l'être (19 %), sujets presque sûrs de l'être (7 %), sujets certains de l'être (2 %)	NS
Press <i>et coll.</i> ²¹³	246	La plupart des femmes surestimaient leur risque à vie d'être porteuses d'une mutation de <i>BRCA</i> ; la majorité surestimaient leur risque et l'évaluaient à 40 %, alors que celui-ci variait en fonction des antécédents familiaux et de l'origine ethnique	44 % des femmes avaient déjà entendu parler du gène du cancer du sein; de ce nombre, 16 % n'en savaient pas plus; le degré de connaissances variait en fonction des antécédents familiaux et de l'origine ethnique; les Juives ashkénazes (67 %) en connaissaient plus sur le sujet que les Américaines de descendance européenne ou les Afro-américaines (43 % pour les deux)
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	60	NS	Au point de départ, les sujets ont eu tendance à répondre correctement à toutes les questions portant sur le dépistage, les cas ont fourni en moyenne 5,4 réponses exactes tandis que les témoins en ont fourni 4,4 (sur neuf); tous les sujets ont enrichi leurs connaissances avec le temps, mais les cas en connaissaient beaucoup plus que les témoins après un suivi de courte durée (ce qui a été vrai entre le point de départ et le suivi de longue durée, mais faux entre le suivi de courte durée et le suivi de longue durée); les jeunes femmes ayant fait plus d'études ont obtenu de meilleurs pointages que les autres
Richards <i>et coll.</i> ²¹⁴	309	NS	Le degré de connaissance de départ ne variait pas en fonction de l'âge, du sexe ou de la catégorie de risque; en moyenne, les cotes d'appréciation des connaissances se sont améliorées et après les séances d'information, les sujets ont répondu correctement à trois autres questions; la plupart des sujets connaissaient les méthodes actuelles de dépistage et de prévention du cancer du sein et du cancer ovarien avant et après les séances d'information; dans l'ensemble, on a observé une nette amélioration des connaissances après les séances d'information; avant et après les séances d'information, on n'a observé aucun écart de degré de connaissance évident entre les sujets ayant accepté de se soumettre aux tests génétiques de dépistage et ceux ayant refusé de s'y soumettre

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	279	Entre les sujets dont les résultats des tests étaient concluants et ceux dont les résultats des tests ne l'étaient pas, on n'a observé aucune différence en ce qui a trait au risque perçu de cancer du sein et au risque perçu de cancer ovarien; parmi les membres de mêmes familles, on n'a observé aucune différence au point de départ entre les sujets chez qui les tests étaient positifs et ceux chez qui les tests étaient négatifs en ce qui a trait au risque perçu de cancer; après avoir tenu compte du risque perçu au point de départ et de l'emploi, on a observé une forte corrélation entre les résultats des tests et le risque perçu de cancer du sein ou de cancer ovarien; en tenant du caractère familial de ces maladies, on a confirmé une forte corrélation entre les résultats négatifs et une réduction du risque perçu de cancer du sein et de cancer du sein	NS
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	290	Pour le cancer du sein : 52 % des sujets estimaient leur risque élevé et 48 %, leur risque faible; pour le cancer ovarien, 51 % estimaient leur risque élevé et 49 %, leur risque faible	NS
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	66	NS	Les femmes atteintes du cancer et les femmes non touchées en connaissaient peu sur les tests génétiques de dépistage du cancer du sein; il est possible que 5 % des femmes atteintes du cancer du sein aient été porteuses d'une mutation de <i>BRCA1</i> ; la plupart avaient appris ce qu'elles savaient des médias
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	76	NS	En moyenne, les participantes ont répondu correctement à 42,5 % (ÉT= 18,2, plage : de 12,5 à 87,5) des questions sur le cancer du sein et à 45,4 % (plage : de 7,1 à 100) des questions portant sur l'hérédité et le cancer; on n'a observé aucun écart de connaissances générales entre les groupes mais des écarts de connaissances sur la prédisposition au cancer du sein, les sujets du groupe ayant eu des conseils génétiques étaient les moins informés tandis que les sujets du groupe ayant eu des conseils génétiques et s'étant soumis aux tests génétiques de dépistage étaient les mieux informés; les sujets du groupe 1 ont refusé de prendre part aux séances d'information sur <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i> ; les sujets du groupe 2 ont assisté aux séances de conseil génétique mais refusé de se soumettre à des tests génétiques de dépistage de mutations de ces gènes; les sujets du groupe 3 ont assisté aux séances de conseil génétique et accepté de se soumettre à des tests génétiques de dépistage de mutations de <i>BRCA</i>
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	105	Risque perçu moyen : 59,2 % (ÉT = 26,5); risque objectif moyen : 28,5 % (ÉT= 13,3)	NS

Auteur	Taille de l'échantillon	Perception du risque	Connaissances
Velicer <i>et coll.</i> ²⁰⁴	276	NS	Le nombre moyen de réponses exactes était de 2 sur 7 questions (de type vrai ou faux); la plupart des femmes avaient une attitude positive à l'égard des bienfaits du dépistage de <i>BRCA</i> ; > 60 % des sujets étaient d'accord ou très d'accord avec les 7 énoncés sur les attitudes positives; moins de la moitié des sujets était d'accord ou très d'accord avec les énoncés sur les attitudes négatives; il est possible que les femmes ayant répondu correctement à moins de 50 % des questions de vérification des connaissances, soient 47 % moins nombreuses à être favorables au dépistage que celles aux sujets ayant moins de connaissances
Worringen <i>et coll.</i> ²⁸⁴	94	88 % des sujets ont surestimé leur risque de développer un cancer du sein ou un cancer ovarien	NS

Tableau 5 : Intérêt pour le dépistage

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Biesecker <i>et coll.</i> ²⁸¹	172	Après les séances de conseil génétique, 135 sujets (78 %) ont décidé de se soumettre aux tests génétiques de dépistage et 37 (22 %) de ne pas s'y soumettre; 78 % des sujets ayant décidé de s'y soumettre désiraient connaître les résultats des tests; la fréquence réelle est inférieure à celle qu'on pourrait prédire d'après les résultats d'un sondage précédent; les intentions ou attitudes n'ont pas permis de prédire le comportement; l'intérêt envers le dépistage est souvent plus important que la fréquence des tests génétiques	Peu importe la méthode de conseil génétique utilisée chez les sujets randomisés, on n'a observé aucun écart de fréquence des tests génétiques de dépistage entre les deux groupes et on a combiné les données à analyser. Le déplacement pour se rendre au National Institute of Health (NIH) ou à la clinique locale peut avoir dissuadé les sujets qui étaient indécis; on a observé une forte corrélation entre l'âge et la situation de famille et la décision de se soumettre aux tests génétique de dépistage; les femmes de 40 ans et plus et les sujets mariés montraient plus d'intérêt pour le dépistage. On a noté aucune différence significative entre les sujets s'étant soumis au dépistage et ceux qui ne s'y étaient pas soumis en ce qui a trait au sexe, au type de cancer, à l'existence d'APD touchés par le cancer, au type de conseil génétique reçu, au nombre d'années écoulées avant la première participation à une recherche et au type d'établissement de recherche (NIH ou clinique locale); la grande solidarité familiale (mesurée à l'aide de l'échelle de perception du milieu familial) et l'optimisme naturel ont été des prédicteurs significatifs sur le plan statistique de la décision de se soumettre au dépistage; on n'a établi de lien entre le degré de conflit familial, le degré de communication dans la famille, la gravité de la dépression, le degré de croyance religieuse et le degré d'estime de soi et la décision de se soumettre aux tests génétiques de dépistage; la solidarité familiale, l'optimisme et l'âge étaient des prédicteurs indépendants du dépistage [RC 1.05 (95% IC:1.01;1.08); RC 0,87 (95% IC: 0.79;0.95); et RC 3,12 (95 % IC:1.32;7.36)]. La grande solidarité familiale (mesurée à l'aide de l'échelle de perception du milieu familial) et l'optimisme naturel ont été des prédicteurs importants sur le plan statistique de la décision de se soumettre au dépistage. Il est probable que les sujets issus de familles unies optent pour le dépistage génétique.

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁹	200	45 % des femmes ont affirmé que leurs médecins leur avaient recommandé de se soumettre à des tests génétiques de dépistage de mutations de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> ; il est probable que les femmes percevant leur risque élevé manifestent un véritable intérêt pour le dépistage (RC : 1.5, 95% IC: 1.1; 2.0); on avait offert des tests de dépistage sans frais à toutes les participantes; des 142 femmes s'étant présentées aux séances de conseil génétique avant les tests, 134 (94 %) ont demandé à subir des tests; 84 % des femmes ont affirmé qu'elles accepteraient probablement de se soumettre à des tests.	Favoriser les membres de la famille (92 %), venir en aide aux enfants (83 %), s'assurer que les résultats étaient bien négatifs (73 %), prendre des mesures préventives contre le cancer (73 %), mieux de préparer pour l'avenir (63 %) et réduire l'anxiété (58 %); le principal inconvénient éventuel était l'inquiétude causée par les répercussions éventuelles du dépistage sur l'assurance
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁷	40	90 % des femmes se sont soumises au dépistage	Bienfaits du dépistage (% de femmes): réduction de l'anxiété (56 %), aider les enfants (78 %), favoriser la famille (85 %), faciliter la planification (44 %), prendre des mesures préventives (82 %), des résultats négatifs seraient rassurants (74 %), aider les chercheurs (90 %); inconvénients du dépistage (% de femmes) : le dépistage aurait des effets néfastes sur la famille (8 %), le dépistage n'est utile que s'il fournit des renseignements sûrs sur le risque de cancer (8 %), les résultats des tests peuvent être faux (15 %), inquiétude au sujet de l'assurance de la famille (64 %), incapacité de gérer les réactions émotionnelles (3 %), trop de temps et d'efforts (0 %), mieux vaut ne pas connaître les résultats des tests (3 %)
Brandt <i>et coll.</i> ²⁰³	400	Le programme de dépistage, gratuit et anonyme, s'adressait à toute femme touchée ou exposée, désireuse de connaître le risque de cancer du sein auquel elle était exposée; 400 femmes s'y sont inscrites sur une période de 40 mois	Les femmes déjà touchées et les femmes non touchées estimaient que la décision de subir une intervention chirurgicale prophylactique (69 % et 52 %, $p > 0,10$), l'adoption d'une méthode de surveillance (86 % et 90%, $p > 0,25$), l'évaluation du risque chez les enfants (83 % et 68 %, $p > 0,10$) et la grande anxiété causée par le risque de cancer du sein (53 % et 52 %, $p > 0,25$) étaient des questions « plus importantes » ou « très importantes » par rapport aux considérations sur le dépistage génétique
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	110	60 % des participantes ont affirmé désirer se soumettre au dépistage, 11 %, qu'elles ne le désiraient pas et 29 % désiraient disposer de plus de temps pour réfléchir; au cours du suivi, 49 % (n = 23) ont eu recours aux services du conseiller génétique alors que 51 % (n = 24) ne se sont pas mises en rapport avec lui; 5 (22 %) ont eu recours au conseil génétique, mais n'ont pas rempli les critères d'admission aux tests génétiques; 9 (50 %) se sont soumises à des tests de dépistage de mutation de <i>BRCA1</i> , 3 (17 %) ont reçu des	Dans le groupe cancer du sein (n = 43; 72 %), on a observé un nombre plus élevé de sujets désireux de se soumettre au dépistage que dans la population générale (23 %; n = 46) $p < 0,01$; pendant la période de suivi, on a observé aucune différence significative de variables démographiques entre les sujets désirant se soumettre au dépistage et ceux qui ne le désiraient pas; les femmes atteintes du cancer du sein était plus susceptibles de se soumettre au dépistage que les femmes dans la population générale (RC = 5,87, $p < 0.01$); celles qui estimaient qu'il leur en coûtait peu pour subir les tests avaient plus tendance à opter pour le dépistage que celles qui jugeaient leurs dépenses trop élevées

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
		conseils génétiques et opté de pas se soumettre au dépistage; 6 (33 %) recevaient toujours des conseils génétiques et n'avaient encore pris de décision	(RC = 4,39, p < 0,01); le degré de scolarité est presque devenu significatif comme prédicteur d'intention, un degré de scolarité élevé a été associé à de fortes chances d'opter pour le dépistage (RC = 1,37, p = 0,067); les cotes attribuées aux bienfaits perçus dans l'ensemble ont toutes été associées d'une manière significative et positive à l'intention de subir des tests de dépistage; les bienfaits personnels ont eu un effet considérable sur l'intention de communiquer les résultats des tests aux parents désireux de connaître leur risque de cancer du sein; ils ont incité les sujets à prendre des décisions relativement à l'assurance-vie et l'assurance-invalidité et au traitement du cancer du sein et les ont aidé à changer leurs habitudes pour éviter le cancer; les questions relatives au coût ont une forte incidence sur les résultats, les réponses étant : « les tests génétiques de dépistage occasionnent trop d'ennuis », « mieux vaut ne pas savoir »; « mieux vaut laisser la nature suivre son cours ».
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁷	108	58 % (n = 61) des participantes ont indiqué qu'elles désiraient se soumettre à des tests de dépistage, 8 % (n = 9), ne le désiraient pas tandis que les autres 34 % (n = 36) souhaitaient disposer plus de temps pour réfléchir; des 108 sujets sondés, 1,9 % (n = 2) n'ont pas répondu à la question portant sur l'intention de se soumettre au dépistage	L'intention de se soumettre au dépistage a beaucoup varié entre les groupes; les femmes exposées (68 %, n = 39) étaient plus nombreuses à opter pour le dépistage que les femmes dans la population générale (4 5%, n = 22, p < 0,05); aucun lien n'a été observé entre les variables démographiques, le degré de connaissance des femmes sur le cancer du sein et le dépistage génétique et l'intention de se soumettre au dépistage; dans le groupe de sujets très exposés, les risques perçus élevés de cancer ovarien ont été associés à l'intention de se soumettre à des tests de dépistage de mutations de <i>BRCA1/2</i> (p < 0,05); il est très possible que les sujets ayant jugé les coûts du dépistage peu élevés veuillent se soumettre au dépistage; l'ensemble des bienfaits perçus du dépistage génétique a eu un effet important sur l'intention de se soumettre au dépistage; il est peu probable que les femmes croyant que le dépistage leur causerait trop d'angoisse veuillent se soumettre au dépistage; le sondage visait à évaluer le degré d'angoisse anticipé après les tests plutôt que le degré de souffrance psychologique éprouvée actuellement, comme prédicteur de la décision de se soumettre au dépistage; il est possible que la souffrance anticipée dissuade les femmes ne souffrant pas d'angoisse par ailleurs de se soumettre au dépistage alors que la souffrance psychologique éprouvée actuellement incite le sujet à prendre une décision plus rapidement; il est possible que les femmes ayant déjà souffert du cancer du sein manifestent plus d'intérêt envers le dépistage des gènes prédisposant au cancer du sein que les femmes dans la population générale

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
<i>Claes et coll.</i> ²²²	64	Chez les sujets s'étant soumis au dépistage, on n'a observé aucun effet significatif sur la divulgation des résultats des tests aux membres de la famille; des 83 sujets admissibles, 63 ont accepté de prendre part à l'étude et 20 ont refusé; tous les sujets étaient de sexe féminin sauf un; à l'exception d'un, tous les sujets avaient été informés des résultats des tests au moins 6 mois avant l'entrevue: 1 femme n'a pas souhaité connaître les résultats des tests et 2 sujets n'ont pas communiqué avec le médecin ayant ordonné des analyses sanguines et un examen de l'ADN; 3 autres n'ont reçu aucune information et n'ont pas cherché à connaître les résultats; 1 femme a dû se retirer de l'étude parce qu'elle avait reçu les résultats après qu'on ait offert des tests de dépistage à des parents non touchés	NS
<i>Claes et coll.</i> ²³⁹	62	Toutes les participantes se sont soumises au dépistage génétique	Les patientes cancéreuses ont accepté de se soumettre au dépistage pour le bénéfice d'autres personnes, notamment celui de leurs descendants; certaines ont mal interprété les résultats des tests et cru que ceux-ci montraient une absence de gènes de prédisposition

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Clark <i>et coll.</i> ²³⁴	159	398 proposants avaient été invités à prendre part à l'étude; de ce nombre, 250 ont rempli et renvoyé les questionnaires de départ (taux de réponse de 63 %); au moment où l'étude a commencé, 218 sujets avaient terminé les deux périodes de suivi; 181 avait reçu des conseils génétiques et pris une décision; 13 avaient reçu des conseils génétiques mais n'avaient pas pris de décision; 20 avaient pris rendez-vous avec le conseiller; 4 avaient refusé le conseil génétique; les tests génétiques de dépistage n'ont été offerts qu'aux sujets assisté aux séances de conseil génétique; 159 femmes avaient rempli de questionnaire avant le conseil génétique; 152 (96 %) ont accepté de se soumettre au dépistage génétique alors que 7 (4 %) ont refusé; des 152 participants ayant décidé de subir des tests, 6 (4 %) ont décidé d'attendre avant de subir des analyses sanguines	Bienfaits du dépistage ayant été jugés importants par la plupart des participants : désir de contribuer à la recherche sur le cancer (98 %), obtention d'information pour le bénéfice des enfants (86 %) et des membres de la famille (92 %), protection de la santé grâce au dépistage et à la prévention (85 %) et dépistage sans frais (91 %); chez les sujets ayant décidé de ne pas se soumettre au dépistage (4 %), les sujets de préoccupation étaient la protection des renseignements personnels (37 %), le risque de refus d'une assurance médicale ou d'une assurance-vie et de majoration des primes d'assurance (58 %), l'anxiété causée par l'incertitude quant à l'état du sujet (porteur d'une mutation ou non-porteur), la tristesse, la colère, la dépression, la culpabilité et la peur ont été jugés très souvent comme des motifs importants; chez les 96 % de ceux ayant opté pour le dépistage, l'offre de tests sans frais, l'obtention d'information pour le bénéfice des enfants ou des membres de la famille et la protection de la santé grâce au dépistage ou à la prévention ont été très souvent jugés comme des motifs importants; 58 % des femmes ont affirmé qu'elles avaient décidé de se soumettre au dépistage génétique sans l'aide de personne; les autres, avec l'aide d'au moins quelques personnes; les conjoints, les sœurs et les enfants étaient les personnes ayant aidé le plus souvent les sujets à prendre une décision; 57 % des sujets ont soutenu que les séances de conseil génétique leur avait été utiles pour prendre une décision; 87 % ont affirmé avoir été plus rassurés après le conseil génétique; chez les 42 % de sujets ayant décidé de se soumettre au dépistage avec l'aide d'autrui, les personnes ayant le plus souvent fourni de l'aide étaient les conjoints (51 %), les sœurs (28 %), les enfants (24 %) et les parents (15 %); bien que l'étude ait été réalisée en partie auprès de sujets dirigés par leurs médecins, 15 % des sujets dirigés ont affirmé que leurs médecins les avaient aidé à prendre une décision; 21 % étaient satisfaits d'avoir opté pour le dépistage, 74 % très satisfaits, 1 % insatisfaits, 4 % indécis; des 6 sujets s'étant soumis au dépistage, un n'était pas sûr qu'il désirait obtenir les résultats des
Croyle <i>et coll.</i> ²³⁵	60	Des 213 premiers répondants, 84 % (n = 179) avaient indiqué qu'ils étaient intéressés à se soumettre au au dépistage, 5,6 % (n = 12) désiraient obtenir plus d'information et 8,5 % (n = 18) n'ont pas demandé à consulter d'autres ressources; 97,4 % des sujets ont rempli et renvoyé leurs formulaires de consentement; au total, 60 femmes se sont soumises au dépistage, 25 ont été reconnues porteuses et 35 non-porteuses	NS

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	27	Tous les répondants ont indiqué qu'ils se soumettraient de nouveau à des tests génétiques de dépistage, connaissant tout ce qu'ils avaient appris; 22 sujets (92 %) ont attribué une cote de 5 et plus au degré de satisfaction à l'égard des services cliniques reçus; tous étaient mécontents du délai de réception des résultats des tests	NS
Dorval <i>et coll.</i> ²⁴⁵	53	8 sujets ne désiraient pas être informés des résultats de leurs tests; des 45 sujets ayant été informés des résultats de leurs tests, 4 n'ont fourni aucun détail sur les émotions ressenties au cours de l'étude; l'étude a été menée auprès de 41 sujets sur les 45 ayant été informés des résultats de leurs tests au cours du programme de dépistage génétique de <i>BRCA1</i>	NS
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	315	6 participants ont été identifiés rétrospectivement comme des sujets ayant refusé les tests génétique de dépistage (après le conseil génétique) et n'avaient pas reçu le questionnaire; 9 sujets ne l'ont pas renvoyé, 298 sujets l'ont rempli; (227 femmes;71 hommes); on a demandé aux participants qui leur avait recommandé de fréquenter une clinique de génétique: 63 % ont affirmé s'être présentés sans recommandation, 14 %, sur la recommandation de leur famille, 4 % sur la recommandation d'un omnipraticien et 11 avaient été dirigés par une clinique de génétique	80 % des femmes et 91 % des hommes avaient opté pour le dépistage génétique pour l'amour de leurs enfants; les mères de filles et les femmes âgées étaient plus susceptibles d'être favorables au dépistage que les femmes n'ayant que des fils (filles 84 %; fils 66 %) ou les jeunes femmes; dans les groupes de sujets jeunes, il est probable que les femmes de moins de 35 ans désirent avoir des enfants; il moins probable que les femmes âgées se soumettent au dépistage en prévision de l'avenir; il est possible que les femmes soient plus nombreuses que les hommes à opter pour le dépistage en prévision de l'avenir et pour réduire l'inquiétude; les hommes et femmes sans enfants veuillent se soumettre au dépistage en invoquant leur désir d'avoir des enfants que les sujets ayant déjà des enfants

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	30	100 % des sujets ont subi des tests; la plupart des femmes s'étaient entretenu du dépistage génétique avec d'autres membres de la famille avant de se soumettre au dépistage; la décision de se soumettre au dépistage a été perçue comme une décision simple et nécessitant peu de réflexion; des 20 femmes pour lesquelles on disposait des données, 11 avaient subi des analyses sanguines lors de la première visite à la clinique de génétique; 2 ont demandé qu'on leur accorde plus de temps pour réfléchir; la plupart des sujets ont affirmé qu'ils n'avaient pas éprouvé de difficultés d'ordre émotionnel pendant les tests génétiques de dépistage; l'attente des résultats n'a pas été perçue comme anxiogène; certains ont affirmé se faire du souci pour les membres de leurs familles; beaucoup ont affirmé n'avoir plus repensé au dépistage avant de recevoir les résultats des tests; certains ayant attendu plus d'un an ont affirmé qu'un rappel annuel leur aurait été utile	Parmi les motifs invoqués, citons la nécessité de fournir des renseignements génétique aux autres membres de la famille, le désir de connaître les causes du cancer dans la famille, le désir d'être utile aux futures générations de femmes et le désir de connaître le degré de risque avant d'opter pour une chirurgie prophylactique
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	218	Tous les sujets se sont soumis aux tests génétiques de dépistage et présentés à l'entrevue; des 218 sujets, 104 ont affirmé avoir des enfants de moins de 18 ans; de ce nombre, 17,3 % ont affirmé désirer que leurs enfants soient soumis à des tests de dépistage de mutations de <i>BRCA1</i> , 82,7 % ne le désiraient pas; on n'a noté que l'attitude à l'égard du dépistage chez les enfants ne variait pas beaucoup entre les sujets porteurs et les non- porteurs; chez les parents d'enfants mineurs, l'attitude à l'égard du dépistage chez les enfants en général ne différait pas beaucoup de l'attitude à l'égard du dépistage chez les enfants ($p = 0,58$); chez les parents d'enfants mineurs, 7,7 % de ceux qui étaient favorables au dépistage chez les mineurs ne désiraient pas que leurs enfants y soient soumis; Le faible degré de souffrance causée par le dépistage, observée pendant la période de suivi, a été associé à une attitude favorable à l'égard du dépistage chez les mineurs; environ 5 % sujets n'étaient pas favorables au dépistage chez les mineurs mais désiraient que leurs enfants y soient soumis	NS

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	163	43 % des membres des familles admissibles désiraient être informés des résultats des tests; par rapport à ceux ayant refusé les services de conseil génétique, les sujets ayant recours au conseil génétique sont plus susceptibles d'être des femmes ayant fait des études avancées	NS
Hughes <i>et coll.</i> ²⁴⁷	43	Tous les sujets ayant pris part à l'étude (n = 43) ont été informés des résultats des tests génétiques de dépistage de mutations de <i>BRCA1/2</i>	NS
Jacobsen <i>et coll.</i> ²³¹	74	L'intérêt à l'égard du dépistage a été évalué au cours d'une étude au cours de laquelle les sujets n'ont pas été soumis à des tests; 46 des sujets ont affirmé qu'ils subiraient des tests le plus rapidement possible, 30 %, dans un avenir rapproché, 5 %, dans un futur éloigné, 16 % n'avaient pas l'intention de se soumettre à des tests mais pouvaient changer d'avis, 3 % ne désiraient pas se soumettre à des tests et ne pensaient pas qu'ils allaient changer d'avis	On a examiné le lien entre empressement à se soumettre au dépistage et risque perçu; les femmes qui prévoyaient se soumettre à des tests dans les meilleurs délais s'estimaient plus exposées au cancer du sein que les femmes prévoyant se soumettre à des tests ultérieurement et celles n'ayant pas prévu en subir; l'empressement a été associé aux avantages et inconvénients perçus du dépistage génétique; l'analyse des cotes attribuées aux inconvénients par les sous-groupes a révélé que les femmes n'ayant pas l'intention de se soumettre à un dépistage percevaient plus d'inconvénients que celles ayant l'intention de s'y soumettre éventuellement et celles ayant l'intention de s'y soumettre dans les meilleurs délais; chez les femmes ayant l'intention de se soumettre au dépistage dans les meilleurs délais, les cotes moyennes attribuées aux avantages du dépistage étaient considérablement plus élevées que les cotes attribuées aux inconvénients, $t(33) = 4,57, p < 0,001$; chez les femmes ayant l'intention de se soumettre éventuellement au dépistage, les cotes moyennes attribuées aux avantages ne différaient pas beaucoup de celles qui avaient été attribuées aux inconvénients, $t(25) = -5,40, p < 0,0001$; les femmes ayant l'intention de se soumettre au dépistage dans les meilleurs délais étaient plus âgées que celles ayant l'intention de subir des tests ultérieurement et celles n'ayant pas l'intention de subir des tests; la plupart des femmes estimaient que le fait d'informer leurs parentes qu'elles étaient porteuses d'une mutation aiderait celles-ci à prendre une décision relativement au dépistage, les inciterait à pratiquer l'auto-examen des seins plus souvent, les aiderait à augmenter la fréquence de leurs mammographies et à prendre une décision relativement à la chirurgie prophylactique; la plupart des femmes estimaient que le fait de savoir qu'elles étaient porteuses d'une mutation les rendrait plus inquiètes de leur risque de cancer du sein et du risque que leurs parentes soient porteuses

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
U	506	<p>Parmi les APD, 79 % des femmes atteintes du cancer avaient été informées des résultats de leurs tests ou étaient en train de subir des tests par rapport à 51 % des femmes saines et à 25 des hommes sains; la fréquence des tests chez les PSD et les hommes était moins élevée mais suivait des tendances semblables; la fréquence du dépistage génétique chez les sujets ayant fréquenté une clinique de dépistage génétique du cancer, y compris ceux qui étaient en train de subir des tests, était de 84 % (95 % IC: 78;190,4); cette fréquence n'a pas beaucoup varié selon le degré de parenté, l'état de santé ou le sexe ; dans les 37 dossiers de familles, on a note que dans trois famille, il n'y avait aucun APD ou PSD vivant; dans les 34 autres familles, personne n'avait assisté à des séances de conseil génétique après le proposant; chez les APD, 96 % des femmes atteintes du cancer ont fréquenté une clinique de dépistage génétique du cancer après que le proposant aient été informé des résultats des tests par rapport à 60 % des saines et 25 % des hommes sains; chez les PSD, 58 % des femmes atteintes du cancer ont fréquenté une clinique de dépistage génétique après que le proposant ait été informé des résultats des tests par rapport à 21% des femmes saines et 10 % des hommes sains</p>	NS
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	95	La plupart des sujets (82 %) ont affirmé qu'ils subiraient des tests génétiques de dépistage s'ils en avaient la possibilité	Prédicteurs significatifs d'intention de se soumettre au dépistage : avoir au moins 1 APD atteint du cancer du sein ou du cancer ovarien (RC 5,; 95 C I:1.2;20,9), risque perçu d'être porteur d'une mutation évalué à plus de 50 % (RC = 64,3; 95 % IC:5.1;803,9) ou le fait de ne pas connaître la probabilité qu'on soit porteur d'une mutation (RC = 10,9; 95 % IC:2.1;57.7); les coûts et la disponibilité comptaient parmi les obstacles au dépistage

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Lee <i>et coll.</i> ²⁰⁵	258	68 sujets (26 %) ont opté pour le dépistage, alors que les 190 autres l'ont refusé ou montré un certain intérêt au moment de la consultation, mais n'ont pas subi de tests au moment de l'étude; 33 des 68 sujets s'étant soumis au dépistage étaient atteints du cancer; plus de la moitié ont subi un séquençage complet des gènes; presque la moitié des sujets ont subi des tests le jour même de leur consultation par rapport à 96 % au cours de l'année de leur consultation; 18 des 68 sujets ont subi des tests sans engager de dépenses; parmi les 50 autres ont dû assumer ces coûts, aucun des 28 sujets faisant partie de l'échantillon de Juifs ashkénazes et 13 des 22 sujets ayant subi un séquençage complet des gènes ont présenté une demande de remboursement à leur assureur; de ce nombre 7 avaient été informés qu'ils étaient atteints du cancer du sein ou du cancer ovarien	La possibilité de subir un dépistage sans frais, avant l'établissement du diagnostic, le patrimoine Juif ashkénaze sont les deux seuls facteurs associés au dépistage génétique dans l'analyse à une seule variable et l'analyse à plusieurs variables
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁸	121	75 % des sujets désiraient assurément se soumettre au dépistage, 20 % le désiraient probablement, 2 % le refusaient et, 5 % étaient indécis	Motifs invoqués par les sujets ayant opté pour le dépistage : connaître le risque auquel les enfants sont exposés (76 %), mieux prendre soin de soi-même (52 %), accroître la fréquence du dépistage (71 %), se rassurer (70 %), se préparer pour l'avenir (~45 %), intention d'avoir des enfants (48 %), intention de se marier (20 %); répercussions « prévues » si les résultats sont positifs : dépression (80 %), anxiété (77 %), perte de maîtrise de soi (68 %), diminution de la qualité de vie (Q de V;32 %), idée suicidaire (1 %); répercussions « prévues » si les résultats sont négatifs: diminution de l'anxiété (83 %), augmentation de la qualité de vie Q de V (83 %), sentiment de plus grande maîtrise (82 %), réduction de la dépression (68 %), persistance de l'inquiétude (42 %), sentiment de culpabilité (25 %); l'intérêt à l'égard du dépistage a été associé à un degré d'instruction élevé, au jeune âge, à la probabilité d'être porteur, au risque perçu de cancer ovarien, à l'inquiétude de souffrir du cancer ovarien et au degré de perturbation de l'humeur en général
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	105	91 % désiraient se soumettre à un dépistage des gènes de prédisposition au cancer du sein, 4 % refusaient le dépistage et 5 % étaient indécis	Motifs invoqués par les sujets ayant opté pour le dépistage : connaître le risque auquel les enfants sont exposés (~90 %), mieux prendre soin de soi-même (~85 %), accroître la fréquence du dépistage (~80 %), se préparer pour l'avenir (~65 %), désir de procréation (~45 %), désir de mariage (~30 %); raisons invoquées par les sujets ayant refusé le dépistage: précision des tests (~25 %), inquiétude au sujet de l'assurance (~15 %), réactions émotionnelles (~15 %), réactions du conjoint (~8 %), réactions des membres de la famille (~7 %); répercussions « prévues » si les résultats sont positifs : anxiété (83 %), dépression (80 %), sentiment de plus grande maîtrise (80 %), diminution de

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
			la qualité de vie (46 %), effet nuisible sur le mariage (16 %), idée suicidaire (2 %); repercussions « prévues » si les résultats sont négatifs : réduction de l'anxiété (76 %), augmentation de la qualité de vie (76 %), persistance de l'inquiétude (72 %), réduction de la dépression (64 %), effet positif sur le mariage (52 %), sentiment de culpabilité (32 %); les femmes ayant un degré de scolarité peu élevé étaient plus motivées par le désir de procréation et la préparation de l'avenir que les femmes ayant un degré de scolarité élevé; les femmes mariées étaient plus motivées par l'envie de mieux prendre soin d'elles-mêmes; les femmes percevant leur risque élevé et se sentant plus déprimées étaient plus susceptibles d'être motivées par leur désir de procréation
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	192	Des 192 sujets s'étant présentés à l'entrevue de départ, 60 % désiraient être informés des résultats des tests de dépistage génétique de BCRA1	Perception des bienfaits du dépistage : connaître le risque auquel les enfants sont exposés (78 % très important, 18 % plutôt important), indicateur de la nécessité d'accroître la fréquence du dépistage (70 % très important, 23 % plutôt important), préparer l'avenir (67 % très important, 24 % plutôt important), prendre une décision relativement à la chirurgie prophylactique (63 % très important, 22 % plutôt important), se rassurer (61 % très important, 30 % plutôt important), désir de procréation (41 % très important, 20 % plutôt important); perception des limites ou des risques du dépistage: inquiétude causée par le risque de perte de l'assurance (16 % très important, 18 % plutôt important), inquiétude causée par l'incidence sur la famille (15 % très important, 22 % plutôt important), le dépistage ne permet pas de prévenir le cancer (9 % très important, 23 % plutôt important), incapacité de maîtriser les réactions émotionnelles (16 % très important, 44 % plutôt important), risque que les résultats des tests soient inexacts (7 % très important, 33 % plutôt important), manque de confiance dans la médecine moderne (4 % très important, 12 % plutôt important); parmi les porteuses non touchées, 17 % ont opté pour une mastectomie prophylactique tandis que 17 % étaient indécises; en ce qui concerne l'ovarectomie, 33 % et 17 % respectivement; des 192 sujets ayant pris part à l'étude, 115 (60 %) désiraient être informés des résultats des tests alors que (40 %) ne le désiraient pas; parmi 155 participants, 53 (46 %) étaient porteurs d'une mutation alors que 62 (54 %) ne l'étaient pas; le consentement au dépistage génétique de <i>BRCA1</i> a été associé d'une façon significative sur le plan statistique au sexe féminin, à un degré de scolarité élevé, à l'assurance-vie, au nombre élevé d'APD atteintes du cancer du sein (mais non du cancer ovarien), au degré de connaissance de base sur le dépistage génétique de <i>BRCA1</i> et à la perception de l'importance des bienfaits du dépistage génétique de <i>BRCA1</i> ; une analyse de régression logistique a été

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
			effectuée à l'aide de variables comme le sexe, la souscription d'une assurance-maladie, le degré de scolarité, l'état clinique, le nombre d'APD, les connaissances sur les facteurs de prédisposition et les bienfaits perçus du dépistage; les variables importantes ont été l'assurance-maladie (RC = 3,74, IC:2,06;6,8), le nombre d'APD souffrant du cancer du sein (RC: 1,59, IC :1,16;2,16), le degré de connaissance (RC =1,85, IC:1.36;2.5) et les bienfaits perçus (RC =1,45, IC:1.13;1,86)
Lerman <i>et coll.</i> ²⁰⁶	149	58 % (86 sur 149) des sujets désiraient être informés des résultats de leurs tests	On a observé une corrélation significative sur le plan statistique entre la souffrance psychologique et le dépistage et une corrélation légèrement positive entre l'humeur générale et le dépistage; l'analyse de régression logistique hiérarchique a montré une forte corrélation entre le jeune âge (moins de 50 ans, RC =2,5, IC:1.1;10), le sexe féminin (RC = 2,7, IC:1,2;6,1), le risque objectif élevé (RC = 5,5, IC:2,5;11,9), la souffrance psychologique (RC = 2,9, IC:1,3;6,5) et le dépistage
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁷	327	63 % des sujets se sont soumis au dépistage	NS
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁶	298	Chez des Afro-américaines, le nombre accru de séances de conseil génétique a fait augmenter, beaucoup plus que le degré de scolarité seulement, l'intention de se soumettre au dépistage et de subir des analyses sanguines	Analyses sanguines : seul le fait d'être dirigé a été fortement corrélé à l'intention de subir des analyses sanguines; 44 % des sujets s'étant présentés spontanément ont subi des analyses sanguines par rapport à 30 % des sujets dirigés; au point de départ, sur une échelle d'intention de 1 à 4 (1 = non intéressé, 2 = songe à se soumettre à un dépistage, 3 = se soumettra probablement au dépistage et 4 = se soumettra assurément au dépistage), la cote moyenne attribuée à l'intention des sujets de race blanche était de 2,68 (ÉT =1,1) et la cote moyenne attribuée aux Afro-américaines de 2,47 (ÉT =1); on a observé une forte corrélation entre les antécédents familiaux, l'intention au point de départ et le groupe traité et l'intention de se soumettre au dépistage au bout d'un mois, tout comme entre l'origine ethnique et l'interaction au traitement

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	59	Tous les hommes ont eu recours aux services de conseil génétique et de dépistage; dans tous les cas, les tests se sont révélés positifs; trois étaient déjà atteints du cancer du sein, deux d'entre eux pratiquaient l'auto-examen des seins à intervalles réguliers; 7 hommes (15 %) n'ayant pas d'antécédents de cancer du sein pratiquaient l'auto-examen des seins, dont 4 (25 %) porteurs d'une mutation du gène <i>BRCA2</i> ; tous sauf deux s'estimaient satisfaits des services de conseil génétique reçus; la cote d'appréciation moyenne sur l'échelle de Likert allant de 1 à 5 était de 4,2; 4 hommes (7 %) ont affirmé manquer d'information sur certains points, comme le risque de cancer colorectal et que les connaissances des pourvoyeurs de soins de santé sur le risque de cancer du sein chez l'homme étaient limitées; 2 hommes ne savaient pas au juste s'ils recommanderaient le dépistage génétique alors que 2 autres ne le recommanderaient pas	Motifs invoqués par les sujets ayant opté pour le conseil génétique : bienfaits pour les membres de la famille (14 sur 59) ou les enfants (16 sur 59), pour connaître son risque personnel de cancer (26 sur 59), désir de suivre la recommandation des membres de la famille (4 sur 59); on n'a observé aucune corrélation entre les facteurs incitant le sujet à se soumettre au dépistage et le type de cancer, l'âge, le degré d'instruction ou le cancer chez une fille
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴⁴	28	Tous les hommes se sont soumis aux tests de dépistage	Les 25 hommes ayant des enfants désiraient tous savoir s'ils risquaient de transmettre une mutation à leurs enfants; chez 24 des 28 participants, la probabilité d'avoir hérité d'une mutation était de 50 %, 4 étaient porteurs d'une mutation; des 24 non-porteurs, 7 n'ont pas renvoyé le questionnaire post-dépistage, 3 ont refusé de répondre aux questions portant sur l'état psychologique après avoir été informés de résultats favorables, 4 n'ont pas précisé les raisons pour lesquelles ils se retiraient de l'étude; les résultats ont été transmis à 4 porteurs d'une mutation et leurs conjoints et à 17 non-porteurs et leurs conjoints; un homme parmi les 3 sans enfant et sa conjointe ont affirmé qu'ils tiendraient compte des résultats des tests en décidant d'avoir des enfants
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	63	Tous les sujets se sont soumis à des tests de dépistage de mutations de gènes; 26 étaient porteuses et 37 des non-porteuses	14 porteuses de mutation ont subi une mastectomie prophylactique au cours de l'année ayant suivi la divulgation des résultats des tests, 8 de celles-là ont subi une ovariectomie prophylactique; 12 porteuses ont opté pour la surveillance du sein, 5 ont subi une ovariectomie prophylactique

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	181	Les 181 sujets se sont tous soumis à un dépistage génétique (qui faisaient partie des critères d'inclusion); 75 % des sujets qui ont eu recours aux services de conseil génétique étaient des femmes	Motifs invoqués par les sujets ayant demandé que leur risque soit évalué : souci pour la famille (56 %), surveillance (30 %), curiosité (17 %), recours possible à la chirurgie prophylactique (7 %), soulagement de l'anxiété (5 %), désir de contribuer à la recherche (5 %); parmi les femmes chez qui les résultats étaient positifs, 35 % songeaient avoir recours à la mastectomie prophylactique, 76 % songeaient avoir recours à l'ovarectomie prophylactique; 5 % de tous les répondants étaient préoccupés par le risque de discrimination par les assureurs
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	100	Des femmes ayant profité du conseil génétique, 10 étaient admissibles au dépistage parce qu'elles satisfaisaient les critères; 8 femmes ont opté pour le dépistage sans profité du conseil génétique (n = 77), 40 (52 %) étaient favorables au dépistage génétique de <i>BRCA</i> , (25 %) n'y était pas favorables et 17 (22 %) étaient indécis	Aucune corrélation n'a été établie entre le désir de bénéficier des services de conseil génétique, les variables sociodémographiques et le risque perçu de cancer; les arguments en défaveur du dépistage étaient la crainte que des résultats positifs imposent un fardeau psychologique, la capacité d'explication limitée des résultats des tests, l'utilisation de méthodes dangereuses, l'absence de suivi thérapeutique, le souci au sujet des amis, le manque de directives et la crainte que les données ne soient utilisées de façon abusive; les femmes malades étaient plus critiques à l'égard des bienfaits du dépistage que les femmes saines; les cotes moyennes sur l'échelle d'appréciation de la qualité de vie était de 3,4 contre 3,7 (p < 0,05)
Meiser <i>et coll.</i> ²³³	143	Après une période de suivi de 12 mois, 90 % des femmes ayant opté pour le dépistage étaient satisfaites de leur décision, 8 % étaient indécises (50 % étaient porteuses, 50 % étaient non porteuses), 1% a regretté sa décision (une porteuse)	NS
Patenaude <i>et coll.</i> ²⁰²	36	80 % (29 sur 36) des sujets ont accepté d'adhérer au programme de dépistage, 17 % (n = 6) ont refusé, 3 % (1 sujet) a reporté le dépistage génétique de <i>BRCA1</i>	Motifs invoqués par les sujets ayant opté pour le dépistage : désir de mettre fin à l'incertitude, désir d'adopter de bonnes stratégies de gestion du risque (chirurgie prophylactique), désir de connaître le risque auquel les enfants sont exposés; motifs du refus : crainte des répercussions émotionnelles si les résultats sont positifs, doutes sur les bienfaits médicaux de la divulgation et pression causée par d'autres troubles médicaux; après la première séance de conseil, tous les sujets ont demandé de subir des analyses sanguines; ils ne savaient pas s'ils désiraient obtenir les résultats des tests

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Phillips <i>et coll.</i> ²²⁹	102	Tous les sujets étaient intéressés à se soumettre au dépistage (qui faisait partie des critères d'inclusion)	Facteurs influant sur la décision de se soumettre au dépistage : bienfaits éventuels pour les autres membres de la famille (96 %), désir de contribuer à la recherche (96 %), curiosité (92 %), soulagement éventuel si les résultats étaient négatifs (74 %), besoin de savoir (71 %), les connaissances pourraient contribuer à prévenir le cancer (52 %) et le décès causé par le cancer (49 %), effet éventuel sur le dépistage du cancer ovarien (52 %) et du cancer du sein (28 %), effet éventuel sur l'attitude à l'égard de l'ovarectomie prophylactique (32 %) et de la mastectomie (24 %); inquiétudes : risque de discrimination de la part des assureurs (28 %), confidentialité (24 %), précision des tests (30 %), effet nuisible sur les membres de la famille (26 %), risque de discrimination de la part de l'employeur (8 %), culpabilité éventuelle (12 %), risque d'effet nuisible sur toute la famille si les résultats sont positifs (7 %), répercussions sur les projets de vie (18%) et le désir de procréation (4 %); facteurs corrélés à des motifs particuliers : le dépistage, l'intervention chirurgicale, les questions relatives à la confidentialité et le risque de discrimination de la part des employeurs étaient des facteurs plus susceptibles d'influer sur la décision des jeunes femmes; aucune corrélation n'a été établie entre le degré de scolarité ou le nombre d'antécédents familiaux; facteurs influent sur la décision : déterminants culturels : 47 % des sujets étaient assurément et 27 % assez influencés par les chances d'amélioration de la santé de la collectivité juive; 17 % craignaient que leurs perspectives de mariage ou ceux des membres de la famille ne changent s'ils étaient porteurs d'une mutation; 15 % craignaient que l'information génétique n'isole certaines personnes
Press <i>et coll.</i> ²¹³	246	Hypothèse : 70 % intéressés, 9 % incertains, 20 % non intéressés	Motifs invoqués par les sujets optant pour le dépistage : connaissances (par ex. : méthodes de prévention ou de réduction du risque), réduction de l'anxiété causée par l'incertitude (72 = 39 %), réconfort (13 = 7,7 %), aucune raison de refuser le dépistage (12 = 6,5 %), crainte du cancer du sein (10 = 5,4 %), bienfait pour la science (5 = 2,4 %), bienfait pour les générations à venir et augmentation du nombre d'options de procréation (les deux 4 = 2 %); l'intérêt était compatible avec les valeurs prédictives négatives et positives, l'intérêt était plus grand chez les sujets chez qui le risque à court terme de cancer du sein était élevé, l'intérêt augmentait lorsque le dépistage menait à une thérapie génique et diminuait lorsque le dépistage menait à la mastectomie prophylactique

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	60	NS	Au départ, motifs invoqués par les cas optant pour le dépistage : contribution à la recherche (93 %), évaluer le risque auquel les enfants sont exposés (84 %), savoir s'ils sont prédisposés (74 %), se préparer pour l'avenir (66 %); aucune donnée obtenue pour les témoins; le dépistage inquiétait beaucoup plus les cas que les témoins, les inquiétudes les plus fréquentes étaient la précision des résultats et les réactions émotionnelles que les résultats pouvaient susciter chez les membres de la famille
Reichelt <i>et coll.</i> ²³⁸	232	78 % (180 sur 232) des sujets ont été informés des résultats des tests, 6 % (14 sur 232) ne savaient pas s'ils désiraient être informés, 16 % (38 sur 232) n'avaient pas voulu l'être	
Richards <i>et coll.</i> ²¹⁴	309	289 (94 % ; 253 femmes, 36 hommes) désiraient se soumettre à des analyses de l'ADN, les sujets ayant refusé de s'y soumettre étaient tous des femmes; six sujets étaient porteurs de la mutation 165delAG	Motifs invoqués par les sujets ayant opté pour le dépistage : inquiétude causée par le risque (80 % F, 56 % H), connaître les mesures de précaution éventuelles à prendre si le risque était élevé (80 % F, 47 % H), souci pour les enfants (72 % F, 86 % H), espoir que les résultats des tests soient négatifs (66 % F, 42 % H), mieux prendre soin de soi (59 % F, 42 % H), souci pour les autres membres de la famille (53 % F et H), impression d'être plus maître de sa vie (47 % F, 28 % H), projets d'avenir (41 % F, 33 % H), recommandation du conjoint (23 % F, 42 % H); motifs invoqués par ceux ayant refusé le dépistage : risque de discrimination de la part de l'assureur (79 %), souci pour les membres de la famille et le conjoint si les résultats des tests sont positifs (58 %, 32 % et 21 % respectivement), déjà sous surveillance régulière (32 %), le sujet ne prend aucune mesure de prévention contre le cancer (32 %), le sujet se ferait quand même du souci si les résultats des tests étaient négatifs (16 %), le sujet avait été dissuadé par son médecin (10 %), le risque était faible (10 %), le sujet avait des doutes sur la précision des tests (5 %); environ 85 % des femmes avait subi tous les ans un examen des seins et un examen pelvien pratiqués par un médecin, pendant toute la durée de l'étude, peu importe leurs antécédents familiaux; les femmes jeunes (< 40) étaient moins susceptibles de subir tous les ans une mammographie (RR = 0,36, IC : 0,25;0,54) et un examen clinique des seins (RR = 0,87, IC : -0,76; 0,99) mais on n'a observé aucune différence d'âge pour ce qui est de l'examen pelvien; on a observé une amélioration considérable du degré de connaissance après les séances d'information; mais on n'a observé aucune différence évidente entre les sujets ayant accepté de se soumettre au dépistage génétique et ceux ayant refusé de s'y soumettre, avant et après les séances d'information
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	279	100 % remplissaient les critères d'inclusion	NS

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	290	238 (82 %) des sujets s'étaient soumis au dépistage et avaient été informés des résultats des tests; 18 % avaient refusé de s'y soumettre	Prédicteurs de la fréquence des tests génétiques : on a observé une forte corrélation entre la foi et le risque perçu de cancer ovarien et la fréquence des tests; une faible corrélation entre le risque perçu de cancer du sein et la fréquence des tests; l'analyse multivariable finale a tenu compte de la foi, du risque perçu de cancer ovarien, du risque perçu de cancer du sein et du risque perçu de cancer du sein en fonction de la foi; les résultats du modèle ont montré qu'il y avait 80 % des chances que les femmes croyantes ne désirent pas être informées des résultats des tests par rapport aux femmes non croyantes (RC = 0,2, IC:0,1;0,5); il y avait deux fois plus de chances que les femmes percevant leur risque de cancer ovarien très élevé veuillent obtenir les résultats de leurs tests (RC = 2,4, IC:1,3;4,7); chez les femmes percevant leur risque de cancer du sein élevé, il n'y avait pas de corrélation entre spiritualité et fréquence des tests génétiques; chez les femmes très croyantes et percevant leur risque peu élevé, les chances qu'elles ne se soumettent pas au dépistage étaient de 80 % (RC = 0,2, IC:0,1;0,5)
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	133	100 %	NS
Tercyak <i>et coll.</i> ¹⁹⁸	42	100 %	NS
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	66	NS	Fort sentiment altruiste chez les femmes (soutenir les autres femmes en contribuant à l'enrichissement des connaissances scientifiques); certaines femmes ne désiraient pas connaître les résultats des tests auxquels elles acceptaient de se soumettre; la confidentialité et le risque de discrimination étaient des préoccupations; les femmes craignaient aussi que leurs assureurs ne découvrent qu'elles avaient refusé de se soumettre au dépistage; les femmes touchées étaient plus nombreuses à savoir que le fait d'avoir des antécédents de cancer risquait d'avoir des répercussions sur l'assurance; l'absence de solutions éprouvées en cas de résultats positifs était perçue comme l'un des inconvénients du dépistage; les femmes estimaient que le dépistage donnait entre autres plus de chances d'intervenir sur les risques de cancer du sein, surtout les femmes non touchées; la chirurgie prophylactique comptait parmi les motifs invoqués; les femmes touchées ont indiqué que le fait de se savoir porteuses d'une mutation les aiderait à prendre une décision relativement au traitement du cancer du sein et à tenir compte du risque d'un deuxième cancer primitive et qu'elles auraient adopté d'autres comportements si elles avaient su qu'elles étaient porteuses

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	76	17 femmes (22,4 % des sujets) avaient refusé le conseil génétique (CG-), 19 (25 %) avaient reçu des conseils sans se soumettre aux tests génétiques (CG+TG-), 40 femmes (52,6 %) avaient reçu des conseils génétiques et s'étaient soumises aux tests génétiques (CG+TG+)	Bienfaits perçus et obstacles au dépistage : >70 % des femmes étaient d'accord avec 6 bienfaits du dépistage sur 7, la majorité ont affirmé que si les tests étaient positifs dans leur cas, cela les inciterait à pratiquer l'auto-examen des seins plus souvent et inciterait les membres de la famille à opter pour le dépistage; >50 % des femmes étaient d'accord avec 7 obstacles au dépistage sur 14, les obstacles cités le plus souvent étant la crainte de transmettre un gène aux enfants et le souci pour les membres de la famille susceptibles d'être porteurs; on n'a observé aucune différence entre les groupes en ce qui concerne les bienfaits perçus sauf une tendance à percevoir des obstacles; les femmes du groupe CG- craignaient plus d'être stigmatisées que les femmes des deux autres groupes; les femmes du groupe CG- anticipaient plus de réactions négatives si les résultats étaient positifs que les femmes du groupe CG+TG; chez les femmes du groupe CG- et du groupe CG+TG-, la culpabilité envers les membres de la famille était plus grande si les résultats étaient positifs que chez les membres du groupe CG+TG+ ; on n'a noté aucune différence entre les groupes pour ce qui est des variables sociodémographiques mais les femmes du groupe CG+TG- avaient tendance à être plus jeunes et les femmes du groupe CG+TG+, à avoir un revenu plus élevé
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	105	55 % des sujets ont subi des analyses sanguines	Corrélat : les femmes âgées (50+) avaient plus tendance à se soumettre aux analyses sanguines (69 % contre 49 %) et chez les femmes pour lesquelles le risque perçu (71 % contre 43 %) et le risque objectif (68 % contre 48 %) étaient élevés, la probabilité qu'elles acceptent des analyses sanguines était considérablement plus élevée; on a observé une forte corrélation significative entre la souffrance attribuée au cancer et le degré de souffrance moyen; par conséquent, le pourcentage de femmes chez qui la souffrance était modérée et s'étant soumises aux analyses sanguines était plus élevé (77 %) que celui des femmes chez qui le degré de souffrance était faible (52 %) ou élevé (38 %); dans le modèle de régression logistique, l'âge, le risque perçu, le risque objectif, la souffrance attribuée au cancer ont tous été fortement corrélés aux analyses sanguines; quant aux femmes chez qui le degré de souffrance était modéré, le RC pour le degré de souffrance faible = 0,24, 95 % IC:0,1;0,5, le RC pour le degré de souffrance élevé = 0,11, 95 % IC:0,03;0,4; le risque objectif a aussi été corrélé au risque perçu (RC = 4,4, 95 % IC:2,7;18,5; RC =2,5, 95 % IC:2,7;6,7 respectivement)

Auteur	Taille de l'échantillon	Fréquence des tests génétiques de dépistage	Motifs de l'intérêt ou du désintérêt
Velicer <i>et coll.</i> ²⁰⁴	276	NS	L'intention de se soumettre au dépistage a varié selon que le sujet devait ou n'avait pas à assumer les coûts du dépistage (26 % si le sujet assumait les coûts contre 67 % si les frais étaient couverts par l'assurance); parmi les 26 % qui assumeraient les frais du dépistage, 93 % ne paieraient pas plus de 200 \$; pour ceux qui assumeraient les frais, l'intention de se soumettre au dépistage a été corrélée à une attitude positive à l'égard du dépistage et à la possibilité de discuter du dépistage avec des parents; si les coûts du dépistage étaient couverts par l'assurance, l'intention de subir un dépistage a été associée à la situation de famille (RC = 3,9, de 1,6 à 9,8), à une attitude positive à l'égard du dépistage (RC = 3,7, de 1,6 à 8,7) et au fait d'avoir des filles (RC = 2,3, de 1,1 à 4,8) dans l'analyse de régression logistique à plusieurs variables
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	35	3 femmes (8,6 %) ne désiraient pas être informées des résultats des tests; 91% avaient assisté à toutes les séances de conseil génétique	NS
Worringen <i>et coll.</i> ²⁸⁴	94	77 % étaient très sûrs de savoir s'ils étaient porteurs d'une mutation de gène; après le conseil génétique, 48 % familles de répondants ont accepté de se soumettre au dépistage, 43 des sujets ont décidé de pas se soumettre au dépistage; 9 % étaient indécis au moment de l'analyse des données	La plupart des sujets ne sont pas soumis au dépistage parce que la probabilité qu'ils soient porteurs de mutations était très faible, ou parce qu'on n'avait prélevé aucun tissu ou aucun échantillon de sang sur le membre de la famille malade; 92 % de ceux s'étant soumis au dépistage étaient sûrs de vouloir savoir s'ils étaient porteurs d'une mutation avant le début des séances de conseil génétique; 64 % des sujets n'ayant pas opté pour le dépistage le désiraient aussi; la décision de se soumettre au dépistage dépendait si le patient remplissait ou non les critères d'admission au dépistage; on a observé un lien significatif sur le plan statistique entre le fait de se soumettre au dépistage et la certitude avant le conseil génétique de vouloir connaître le risque d'être porteur d'une mutation; on a observé aucune différence significative entre les sujets optant pour le dépistage et ceux le refusant en ce qui a trait aux caractéristiques sociodémographiques; parmi les données sociodémographiques, les données sur le risque et les données sur l'état psychologique, les attentes en matière de dépistage, les moyens de dépistage précoce, les bienfaits perçus du dépistage précoce et des variables indiquant l'accès aux services de conseil génétique; les facteurs corrélés avec l'intention de se soumettre au dépistage ont été la recommandation d'autres personnes, la participation précoce à l'étude, le stress causé par la maladie chez des parents, le désir d'être sûr et la capacité de s'adapter si les résultats des tests sont défavorables

Tableau 6 : Répercussions psychologiques

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	256	Cote moyenne de la souffrance générale, sur l'échelle d'appréciation des symptômes de Hopkins (HSCL-25) : 38,07; cote moyenne de la souffrance attribuée au cancer, sur l'échelle d'Horowitz (EH) : 7,71; cote moyenne de la surveillance : 9,95; cote moyenne de l'optimisme : 16,72; les réponses aux questions d'appréciation de type Likert n'étaient pas normalement distribuées; on a examiné le lien entre situation de famille, nombre total d'APD atteints sur cancer du sein ou du cancer ovarien et souffrance générale; les cotes de la souffrance générale étaient plus élevées chez les sujets non mariés que les sujets mariés (40,66 contre 36,81; $t(245) = -2,63$, $p = 0,01$); chez les sujets ayant 2 APD ou plus souffrant du cancer du sein ou du cancer ovarien, la cote de la souffrance générale était moins élevée que celle des sujets ayant un APD touché (34,98 contre 38,29; $t(252) = 2,34$, $p = 0,03$); on a observé un lien ténu entre la souffrance attribuée au cancer et l'âge et l'origine ethnique; les cotes attribuées à la souffrance attribuée au cancer étaient plus élevées chez les sujets de 18 à 30 ans (cote moyenne 8,96) et les sujets de 31 à 50 (cote moyenne 8,24) que chez les sujets de plus de 50 ans [cote moyenne = 6,10; $F(2,243)$; $p = 0,10$]; les cotes de la souffrance attribuée au cancer chez les sujets n'étant pas de race blanche étaient plus élevées que celles chez les sujets de race blanche [10,92 contre 7,42; $t(245) = 1,68$, $p = 0,10$]; la surveillance a été associée à des degrés élevés de souffrance générale ($r = 0,14$, $p = 0,02$); l'optimisme a permis de prédire un degré peu élevé de souffrance générale ($r = -0,62$, $p = 0,0001$) et de souffrance attribuée au cancer ($r = -0,24$, $p = 0,0002$); on a observé un lien significatif sur le plan statistique entre la maîtrise perçue sur le cancer du sein et la souffrance générale [$t(243) = 2,66$, $p = 0,008$] ou la souffrance attribuée au cancer [$t(245) = 2,45$, $p = 0,04$]; chez les sujets ayant perçu leur risque élevé, la maîtrise perçue sur le cancer du sein a été associée à un faible degré de souffrance générale [$t(103) = 3,2$, $p = 0,002$]; chez les sujets ayant perçu leur risque faible, la maîtrise perçue n'a pas été associée à la souffrance [$t(138) = 0,59$, $p = 0,56$]; chez femmes ayant perçu leur risque élevé, la cote moyenne de souffrance générale pour les sujets estimant maîtriser la situation était de 34,73 (ÉT = 8,38) par rapport à 40,98 (ÉT = 10,93) pour celles n'estimant pas maîtriser la situation
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	110	Dans l'ensemble, les femmes du groupe cancer du sein se faisaient plus de souci que les femmes dans la population générale; on a remarqué que les femmes du groupe atteint du cancer du sein se faisaient plus de souci au sujet du risque de cancer du sein chez leurs enfants
Claes <i>et coll.</i> ²²²	63	Les habiletés d'adaptation ont été évaluées à l'aide de la liste d'Utrecht (Utrecht Coping List), et la version danoise de l'échelle de mesure de l'adaptation de Westbrook (Westbrook Coping Scale); par rapport à la population normale, les sujets avaient tendance à utiliser plus souvent des stratégies d'adaptation : adaptation positive ($20 > 17,7$, $t = 4,21$, $p < 0,001$); adaptation palliative ($18,2 > 16,3$, $t = 2,86$, $p < 0,01$); recherche de soutien social ($14,8 > 12,9$, $t = 2,84$, $p < 0,01$), idées sécurisantes ($14,4 > 12,4$, $t = 4,24$, $p < 0,001$); par rapport à la population normale, les patients avaient moins tendance à choisir l'expression des émotions comme stratégie d'adaptation ($5,8 < 7,1$, $t = -3,61$, $p < 0,001$); les cotes moyennes attribuées à l'évitement et aux réactions dépressives n'étaient pas très différentes de celles de la population générale
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	62	Toutes les non-porteuses touchées ont affirmé avoir ressenti un soulagement après avoir reçu les résultats des tests; 83 % des porteuses ont affirmé qu'il leur était bénéfique de connaître les résultats des tests en ce sens qu'elles pouvaient prendre des mesures dans leur intérêt et celui des membres de leur famille; les écarts de degré de souffrance étaient considérablement plus prononcés pour le cancer du sein que pour le cancer ovarien (test de Wilcoxon pour observations appariées, $p =$ de 0,01 à 0,03); les réactions d'évitement étaient plus manifestes pour le cancer du sein que pour le cancer ovarien, mais elles n'ont été significatives que chez les porteuses (test de Wilcoxon pour observations appariées, $p < 0,005$); les questionnaires d'autodéclaration ont révélé que les résultats des tests génétiques de dépistage n'avaient aucun effet sur la souffrance générale ou la souffrance attribuée au cancer

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Clark <i>et coll.</i> ²³⁴	159	La prière était la stratégie de prise en charge la plus fréquente (57 %); 45 % des sujets ont affirmé s'être entretenus avec un ami; 13 %, avec un médecin, 20 % ont eu recours à des techniques de relaxation ou de réduction du stress; 19 % ont fait plus ou moins d'exercice physique que d'habitude et 12 % ont mangé plus ou moins que d'habitude; les femmes de moins de 50 ans et celles qui détenaient un diplôme d'études collégiales étaient plus susceptibles d'utiliser des techniques de relaxation ou de réduction du stress; les femmes n'ayant pas fait d'études collégiales étaient plus susceptibles d'avoir recours à la prière pour calmer l'inquiétude suscitée par le cancer ou le dépistage génétique
Croyle <i>et coll.</i> ²³⁵	60	Cote moyenne d'anxiété chronique au point de départ : 34,87 (ÉT =11,91); le degré moyen était presque identique à celui qui était observé dans l'échantillon de femmes de référence; on a noté une forte corrélation entre les cotes d'anxiété chronique attribuées au point de départ et les cotes d'anxiété chronique et les cotes totales sur l'EH obtenues pendant la période de suivi; les cotes d'anxiété chronique attribuées au point de départ ont été d'importants prédicteurs des cotes sur l'EH durant la période de suivi; chez les sujets très anxieux au point de départ, le degré de souffrance causée par le dépistage était plus élevé au cours de la rencontre post-tests; on a noté que les résultats des tests influent de manière significative sur la souffrance attribuée au dépistage, la souffrance des sujets porteurs de mutations étant plus grande que celle des sujets non porteurs; pour les sujets non porteurs n'ayant aucun antécédent chirurgical attribuable ou relié au cancer, la cote moyenne rajustée sur l'EH était de 9,16 (ÉT = 6,39) pendant le suivi; elle était de 9,56 (ÉT = 5,9) pour les sujets ayant des antécédents chirurgicaux; pour les sujets porteurs, la cote moyenne était de 22,38 (ÉT = 5,02) pour ceux n'ayant subi aucun antécédent chirurgical attribuable ou relié au cancer; de 11,58 (ÉT = 5,48) pour ceux ayant des antécédents chirurgicaux; l'âge et la cote d'anxiété chronique au point de départ ont été d'importants prédicteurs des cotes d'anxiété chronique après le dépistage; les cotes d'anxiété chronique attribuées au point de départ ont permis de prédire des cotes environ 20 % inférieures aux cotes attribuées lors du suivi, ce qui signifie que le degré de souffrance générale avait diminué entre le moment de la première entrevue et l'entrevue de suivi s'étant déroulée entre la première et la deuxième semaine; seul l'état du sujet a eu un effet significatif, ce qui signifie que la souffrance générale était plus grave chez les porteurs que chez les sujets non porteurs
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	27	Des 24 répondants, 58 % (n = 14) ne craignaient pas, ou craignaient peu de développer un cancer ; 42 % (n =10) étaient moyennement ou très inquiets avant de recevoir les résultats des tests; 18 (75 %) ont affirmé que leur souffrance s'était aggravée après avoir reçu les résultats

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Dicastro <i>et coll.</i> ²⁸²	155	<p>Avant les séances de conseil génétique, 41 % des sujets non porteurs ont affirmé que le cancer suscitait chez eux une très grande crainte par rapport à 17 % des porteurs; après les séances de conseil génétique, la peur du cancer était moins prononcée chez 60 % des non-porteurs et 14 % des porteurs. 43 % des sujets porteurs et 3 % des sujets non porteurs ont déclaré que leur peur s'était intensifiée après les séances de conseil génétique (p=0.001); après le conseil génétique et les tests de dépistage, l'insomnie (hausse de 1,46 à 1,8, p = 0,01), la tension nerveuse et la mauvaise humeur (hausse de 1,65 à 1,76, p non significatif), les accès d'anxiété (hausse de 1,69 à 2, p = 0,01) se sont aggravés chez les sujets porteurs, alors qu'ils ont diminué chez les sujets non porteurs : de 1,7 à 1,34, de 2 à 1,42, de 1,74 à 1,43 respectivement (tous étant significatifs à p = 0,01); aucun écart significatif n'a été observé entre les sujets porteurs et les sujets non porteurs avant et après les séances de conseil génétique en ce qui a trait à la perception de l'état général de santé, le changement de lieu de travail ou de métier, les activités de loisir et la fréquence du divertissement, le degré et la fréquence de l'exercice physique, la recherche de médecines douces ou la fréquence des rapports sexuels; les sujets porteurs de mutations ont affirmé que leur anxiété s'était intensifiée après la réception des résultats des test alors que les sujets non-porteurs ont ressenti un soulagement ou moins d'anxiété; dans les deux groupes, la souffrance et l'anxiété, avant et après le conseil génétique et les tests de dépistage, n'ont pas empêché les activités quotidiennes, même lorsqu'elles se sont aggravées; les résultats étayaient l'hypothèse que le conseil oncogénétique et le dépistage ont un effet négligeable sur les paramètres psychosociaux à long terme; les porteurs de mutations ont conservé de meilleurs souvenirs des plans de surveillance et de prévention que les sujets non porteurs; jusqu'à 63 % des sujets porteurs et des sujets non porteurs sont parvenus à répondre correctement à l'une des quatre questions, au bout d'un à trois ans après la première séance de conseil génétique; les questions visant à évaluer les connaissances des sujets sur des principes de base de la transmission du cancer</p>
Dorval <i>et coll.</i> ²⁴⁵	53	<p>Les sujets ont affirmé qu'ils auraient des réactions émotionnelles différentes selon qu'ils seraient porteurs ou non porteurs de mutations; ils prévoyaient que les réactions favorables (sentiment de joie ou de bonheur) en cas de résultats négatifs seraient plus intenses que les réactions prévues en cas de résultats positifs (p < 0,0001); le degré moyen de tristesse, de colère et d'inquiétude prévus en cas de résultats positifs était considérablement plus élevé que le degré moyen des émotions prévues en cas de résultats négatifs (p < 0,002); les degrés prévus de sentiment de culpabilité étaient faibles et n'étaient pas statistiquement différents lorsque les sujets s'attendaient à être porteurs ou qu'ils prévoyaient que les résultats soient négatifs; les cotes attribuées au sentiment de culpabilité ressenti après la divulgation des résultats étaient faibles, ce qui permet de supposer que peu importe les résultats des tests, les sujets n'ont pas éprouvé de fort sentiment de culpabilité; les sujets non porteurs et les sujets porteurs sont parvenus à prédire avec précision les réactions émotionnelles suscitées par les résultats des tests; les porteurs d'une mutation de <i>BRCA1</i> ont surévalué leur tristesse, leur colère et leur inquiétude alors que ≤14 % ont sous-évalué ces réactions; les porteurs d'une mutation de <i>BRCA1</i> touchés avaient tendance à sous-évaluer ces réactions plus souvent; 43 % se sentaient plus tristes, 57 % éprouvaient plus en colère, 57 % étaient plus inquiets après la divulgation des résultats qu'ils ne l'avaient prévu; 86 % des porteurs d'une mutation de <i>BRCA1</i> touchés ont affirmé avoir ressenti une tristesse, une colère ou une inquiétude plus intense que prévue en apprenant les résultats des tests; des 10 sujets porteurs d'une mutation de <i>BRCA1</i> et non touchés (par le cancer), 30 % ont sous-évalué l'intensité d'une ou de plusieurs de ces émotions</p>
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	315	<p>Les jeunes femmes (<50 ans, cote médiane de l'inquiétude attribuable au cancer : 12) étaient plus angoissées par le cancer que les femmes plus âgées (>50 ans , cote médiane de l'angoisse attribuable au cancer : 10 (p<0.001; MW); 48 femmes (21 %) se demandaient souvent ou constamment si elles développeraient un cancer; 38 (17 %) ont affirmé que la peur du cancer constituait un problème chronique ou grave; par rapport aux femmes âgées, les femmes jeunes étaient plus anxieuses et estimaient que leur angoisse constituait un problème grave; 50 femmes (24 %) ont affirmé ne pas avoir d'idées obsédantes; 36 (17 %) ont attribué la cote 0 aux réactions d'évitement; l'inquiétude attribuable au cancer n'a pas été associée à un degré élevé d'activité de gestion du risque</p>

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Foster <i>et coll.</i> ²⁴⁹	34	90 % des sujets ayant refusé de se soumettre aux tests de dépistage considéraient que le risque qu'ils soient porteurs d'une mutation était assez réel; 11 % des sujets ayant refusé de se soumettre aux tests de dépistage ont affirmé qu'ils demandaient souvent ou constamment s'ils développeraient un cancer; 4 % ont affirmé que la peur du cancer constituait un problème chronique ou grave; la crainte des résultats a été notée comme un obstacle très important (74 % des sujets); l'absence du travail, les obligations familiales et sociales (30 %) et le déplacement pour se rendre à la clinique (33 %) étaient des obstacles pour environ le tiers des sujets ayant refusé de se soumettre aux tests de dépistage
Hagoel <i>et coll.</i> ²⁴³	165	Entre les proposant, ceux qui n'en étaient pas, les sujets porteurs et les sujets non porteurs, on n'a noté aucune différence en ce qui concerne les caractéristiques démographiques, les comportements liés à la santé, la souffrance, les ressources et l'intégration sociale; les sujets touchés estimaient que leur état de santé était moins bon que celui des sujets non touchés par le cancer (RC 4,2, 95 % IC:1,8;9,5, p < 1) et avaient légèrement tendance à souffrir de stress chronique; les sujets touchés étaient moins cohérents que les sujets non touchés ²⁴³
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	30	Réactions émotionnelles aux résultats : les femmes touchées (atteintes du cancer) ont perçu le dépistage génétique comme une démarche bénéfique mais occasionnant des frais; quelques porteuses ont affirmé avoir été surprises de recevoir un résultat de confirmation; de nombreuses porteuses ont affirmé qu'elles étaient contentes de connaître leurs antécédents familiaux et d'obtenir des renseignements permettant de mettre fin à leur incertitude et à celui d'autres; bon nombre de femmes du groupe en attente des résultats ou du groupe pour lequel les résultats n'étaient pas concluants ont supposé qu'elles auraient les mêmes réactions si elles étaient porteuses; les femmes chez qui les résultats n'étaient pas concluants constituaient le groupe à l'étude; les femmes de ce groupe ont affirmé avoir éprouvé une gamme d'émotions : soulagement, joie, incrédulité, acceptation, déception, colère ou contrariété; certaines femmes chez qui les résultats n'étaient pas concluants ont cru à tort que les cas de cancer dans leur famille n'étaient pas attribuables à des mutations de gènes; d'autres ayant mal interprété les résultats étaient surprises ou ne croyaient pas qu'aucune mutation n'ait été dépistée; certaines étaient déçues parce que la technologie n'avait pas permis de déceler la présence d'une mutation dans l'échantillon sanguin; par conséquent, les parents ne pourraient pas bénéficier du dépistage et ne connaîtraient pas le degré de risque de cancer auquel ils étaient exposés de cancer et les méthodes de gestion du risque
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	218	Alpha de Chronbach de l'échelle de mesure était de 0,92 au point de départ et de 0,93 après une période de suivi de 4 à 7 mois; l'alpha de Chronbach de l'EH était de 0,88 pendant la période de suivi
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	95	45,55 % des sujets ayant l'intention de se soumettre au dépistage souffraient de symptômes dépressifs contre 23,5 % de ceux ne s'y étant pas soumis; le degré de souffrance psychologique était relativement élevé; la cote moyenne sur l'échelle CES-D était de 15 (ÉT = 12,4); les cotes n'ont pas varié considérablement selon le genre ou l'état du sujet; la prévalence des symptômes dépressifs était de 41 %, la valeur médiane sur la sous-échelle de mesure des idées obsédantes de l'EH était de 9
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	105	La gravité moyenne de la dépression était comparable à celle enregistrée dans la population générale (10 contre 8,1 sur l'échelle <i>Mental Health Indicator</i> respectivement), alors que les cotes sur la sous-échelle de mesure des idées obsédantes étaient comparables à celles enregistrées dans une population étudiée en clinique comprenant des sujets suivant un traitement en raison d'un syndrome de stress post-traumatique (14,3 contre 12,9); plus de la moitié des sujets ont affirmé que le cancer du sein suscitait de l'inquiétude; chez 1 sujet sur 5, la peur du cancer du sein provoquait de l'insomnie
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	192	Le degré de gravité de la dépression au point de départ n'était pas significativement différent entre les sujets non-porteurs, les sujets porteurs et les sujets n'ayant pas refusé de se soumettre au dépistage. Mais on a observé un écart statistiquement significatif après un mois de suivi
Lerman <i>et coll.</i> ²⁰⁶	149	Cote moyenne de la souffrance psychologique (sur l'EH) : 6,2 (ÉT = 6,7), cote de la souffrance générale (CES-D) : 7,4 (ÉT = 8,7); distribution asymétrique dans les deux cas

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁷	327	Cote moyenne du stress au point de départ : $7,8 \pm 0,4$ (de 0 à 33); cote moyenne de la dépression au point de départ : $8,6 \pm 0,5$; chez les sujets dont le degré de stress était élevé au départ, la dépression s'est aggravée chez ceux ayant refusé de se soumettre au dépistage, atténuée chez les sujets non porteurs et resté stable chez les sujets porteurs après un suivi d'un mois et de six mois
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁶	298	Cotes moyennes de la souffrance au point de départ : 6,44 (ÉT = 7) pour les femmes de race blanche et 5,09 (ÉT = 7,4) pour les Afro-américaines ($p = 0,17$); analyse multivariable, seule la souffrance au point de départ avait un lien significatif avec les degrés de souffrance après un mois
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	63	Les degrés moyens de souffrance générale et de souffrance attribuée au cancer enregistrés avant et après la divulgation des résultats chez les porteuses de mutations n'étaient pas considérablement différents de ceux des non-porteuses chez qui le risque était de 25 %; par rapport aux degrés enregistrés dans la population féminine normale, les degrés moyens de souffrance avant la divulgation des résultats étaient plus élevés chez les femmes reconnues porteuses de mutations ultérieurement et ayant opté pour la mastectomie et les non-porteuses; ils étaient comparables à ceux enregistrés chez les femmes reconnues porteuses de mutations ultérieurement et ayant opté pour des mesures de surveillance intensive; au bout d'un an de suivi, les degrés moyens d'anxiété pour les trois groupes étaient comparables ou inférieurs à ceux enregistrés dans la population féminine normale; avant les tests, les porteuses de mutations ayant opté pour une mastectomie prophylactique attachaient la même importance à l'apparence physique et aux rapports sexuels que celles ayant opté pour la surveillance; chez les porteuses de mutations ayant opté pour la mastectomie, les degrés d'anxiété et de souffrance attribuée au cancer étaient plus élevés que dans les autres groupes; l'écart le plus considérable a été observé après la divulgation des résultats des tests et l'écart le plus faible, après un an de suivi; les porteuses de mutations ayant décidé de suivre les mesures de surveillance habituelles éprouvaient moins d'anxiété que les sujets des autres groupes, sauf au moment de l'évaluation post-tests; les degrés de souffrance attribuée au cancer au moment de la rencontre post-tests et au cours du suivi étaient comparables à ceux enregistrés chez les non-porteuses de mutations; chez les non-porteuses de mutations, le degré de souffrance générale et le degré de souffrance attribuée au cancer étaient moins élevés, après les tests et pendant la période de suivi, qu'avant les tests; le pourcentage de femmes souffrant d'un degré élevé d'anxiété un an après la divulgation des résultats des tests était de 29 % chez les porteuses de mutations ayant opté pour une mastectomie prophylactique et de 16 % chez les non-porteuses; toutes les porteuses de mutations très anxieuses après un an de suivi ont affirmé avoir été très anxieuses lors des deux évaluations post-test précédentes
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	181	Réactions émotionnelles chez les porteurs: semblaient tristes (36 %), semblaient surpris (27 %), ressentaient de la culpabilité (8 %), semblaient en colère (6 %), ont affirmé être soulagés (4 %), n'avaient aucune réaction apparente (19 %); réactions émotionnelles chez les non-porteurs : semblaient contents ou soulagés (80 %), semblaient surpris (8 %), ont affirmé se sentir coupables de survivre (4 %), sans réaction apparente (10 %)
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	100	Cote moyenne totale de l'état de santé psychologique selon des échelles de mesure de la qualité de vie : 3,8; le tiers des femmes désiraient obtenir du soutien psychologique durant la phase décisionnelle, avant de se soumettre au dépistage génétique; en cas de résultats positifs, 54 % des femmes désiraient obtenir du soutien psychologique
Meiser <i>et coll.</i> ²³³	143	Chez les porteuses d'une mutation de gènes <i>BRCA</i> , le degré de souffrance était considérablement plus élevé entre le 7 ^e et le 10 ^e jour et 12 mois après la divulgation des résultats des tests que chez les femmes ne s'étant pas soumises au dépistage; chez les porteuses, on a noté une réduction importante du degré d'anxiété chronique 12 mois après la divulgation des résultats, tout comme chez les non-porteuses entre le 7 ^e et le 10 ^e jour suivant la divulgation des résultats; par rapport aux femmes ne s'étant pas soumises au dépistage, les non-porteuses avaient tendance à être moins anxieuses au bout du 4 ^e mois après la divulgation des résultats des tests, la cote de dépression était considérablement moins élevée au bout du 4 ^e mois suivant la divulgation des résultats des tests; on a fait les mêmes constatations après avoir tenu compte du type d'antécédents familiaux et des variables avant et après conseil génétique

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	60	Au point de départ, aucune différence n'a été observée en ce qui a trait à l'adaptation psychologique; 8 cases et 7 témoins souffraient de dépression légère tandis que 2 cas et 3 témoins souffraient de dépression d'intensité moyenne; les cotes d'anxiété étaient comparables à celles enregistrées dans la population générale; au cours du suivi, on n'a observé aucun lien avec l'une ou l'autre des variables psychologiques
Reichelt <i>et coll.</i> ²³⁸	232	Chez les femmes sans antécédents de cancer, les degrés de souffrance psychologique vérifiables en clinique variaient entre 6 et 142 (4,3%) sur l'échelle de mesure des troubles dépressifs de l'ÉHAD, entre 26 et 142 (18 %) sur l'EHAD; tous les résultats obtenus à l'aide des données recueillies à l'aide d'autres questionnaires étaient compris dans cet intervalle; chez les femmes ayant des antécédents de cancer, le degré de souffrance psychologique variait entre 3 et 25 (12,5 %) sur l'EHAD, entre 10 et 25 (41,7 %) sur la sous-échelle de mesure des idées obsédantes de l'EH; le nombre de cas était statistiquement plus élevé parmi les sujets ayant des antécédents de cancer (41 % contre 10,7 %) et (37,5 % contre 12,7 %) selon l'EH-I et le Questionnaire sur l'état de santé général respectivement; on n'a observé aucun écart entre les sujets de sexe masculin et les sujets de sexe féminine
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	279	On n'a observé aucun écart entre les groupes, au point de départ ou par la suite, en ce qui concerne la souffrance attribuable au cancer et la souffrance générale au point de départ; les résultats de l'analyse multivariable ont montré que les résultats des tests n'influaient pas sur les variations de souffrance attribuée au cancer ou degré de souffrance générale; chez les parents, on n'a observé aucun écart au point de départ entre les sujets chez qui les résultats des tests étaient positifs et ceux chez qui les résultats étaient négatifs pour ce qui est de la souffrance attribuée au cancer et la souffrance générale; le degré de souffrance attribuable au cancer était considérablement moins élevé chez les femmes ayant obtenu des résultats négatifs que les femmes ayant obtenu des résultats positifs; aucune corrélation n'a été établie entre les résultats des tests et les variations de souffrance générale observées entre le point de départ et la période de suivi; parmi les parents, les femmes vulnérables avaient perçu leur risque de cancer du sein et de cancer ovarien beaucoup plus élevé; lorsqu'on a tenu compte des cotes de départ et de l'emploi, on a observé une réduction significativement plus marquée de la souffrance attribuable au cancer et de la souffrance générale pour les sujets chez qui les résultats des tests s'étaient révélés négatifs; lorsque le caractère familial de la maladie (à l'aide du modèle GEE) a été pris en compte, les résultats négatifs ont été fortement corrélés à la souffrance attribuée au cancer et à une réduction de la souffrance générale
Sheridan <i>et coll.</i> ²⁴⁰	102	Les sujets porteurs ont affirmé avoir été en colère (17,9 %), anxieux (35,7 %), inquiets (50 %) et déprimés (16,1%) après avoir reçu les résultats de tests; au moment où ils ont reçu les résultats des tests, ils se sont sentis inquiets (41,1 %) et soulagés (25 %); les sujets non porteurs ont affirmé avoir ressenti un soulagement (84,8 %) après avoir reçu les résultats
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	133	Les variations de degrés de souffrance psychologique au point de départ se situaient dans les plages sub-cliniques : CES-D M = 9,4 (ÉT =10,1), EH =10,1 (ÉT = 8,1) par rapport aux données de référence; aucun écart observé entre les mères et les pères pour ce qui est des variables démographiques et des cotes de départ sur l'échelle CES-D ou l'EH; le modèle utilisé pour l'évaluation de la souffrance attribuée au cancer tenait compte de la cote de départ sur l'EH, de l'état du sujet (porteur ou non porteur), des cotes attribuées à la prise en charge et du degré de communication ; aucun lien n'a été établi entre les antécédents de cancer et la souffrance
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	66	Sujet d'inquiétude pour les membres de la famille, espoir d'être mieux outillé pour prendre des décisions relatives aux soins de santé; l'inquiétude soulevée par le stress éventuel causé par l'abandon de saines habitudes; stress causé par la divulgation ou la non-divulgation des résultats; le dépistage et la divulgation des résultats pourraient causer de l'anxiété (crainte d'être exposé à un risque accru) ou soulager le sujet de son inquiétude et renforcer son autonomie; les femmes touchées ont affirmé que le dépistage leur avait causé moins de stress parce qu'elles avaient dû surmonter une épreuve plus stressante : le cancer du sein

Auteur	Taille de l'échantillon	Souffrance ou dépression
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	76	Souffrance : cote moyenne sur l'EH : 9,9 (ET = 1) pour tous les sujets; chez 14,5 % des sujets, la cote était >19 et se situait dans l'intervalle justifiant une intervention clinique; chez 18 % des femmes CG-, 73 % des femmes CG+TG et 58 % des femmes CG+TG+, la cote aux idées obsédantes correspondait presque à la médiane; au cours de l'analyse multivariée tenant compte du revenu, de l'âge, des connaissances en génétique, des obstacles perçus au dépistage et des idées obsédantes, on a observé des liens significatifs entre l'appartenance à un groupe, les obstacles perçus, l'obsession du cancer du sein et les connaissances de la génétique du cancer du sein
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	105	Sous-échelle de mesure des idées obsédantes de l'EH utilisée pour 6,3 % des sujets (ET = 7,5)
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	35	On a observé une réduction statistiquement significative du degré d'anxiété entre la période où le sujet ne connaissait pas les résultats des tests et le moment où il les a obtenus, que ces résultats aient été positifs ou négatifs. On a observé une réduction significative des idées obsédantes liées au dépistage entre la période précédant le conseil génétique et celle l'ayant suivi chez les femmes ayant obtenu des résultats négatifs; une réduction du même ordre des réactions d'évitement au dépistage était près du niveau de signification ($p = 0,07$); on a observé une tendance à la hausse du degré de souffrance chez les femmes ayant obtenu des résultats positifs; les degrés de souffrance attribuable au cancer et de souffrance causée par le dépistage étaient plus élevés lorsque le diagnostic était récent (< 1 an) que lorsqu'il remontait à plus d'un an
Wylie <i>et coll.</i> ²⁴¹	57	Les degrés de souffrance ont atteint les niveaux de signification clinique une semaine après la réception des résultats et sont demeurés supérieurs aux seuils cliniques lorsqu'ils ont été mesurés 4 mois, un an et deux ans après le dépistage chez ceux qui avaient jugé leur conjoint anxieux et incapables de fournir du soutien au cours du dépistage

Tableau 7 : Questions sociales

Auteur	Taille de l'échantillon	Questions sociales
Armstrong <i>et coll.</i> ²⁰⁸	305	Le recours au conseil génétique entre 1996 et 1997 a été associé au fait d'être de race blanche et d'une autre origine que juive (RC 4,1, 95 % CI:1.3;13,5) et au fait d'être de race blanche et d'origine juive (RC 8,8; 95 % IC:2,2;35,5)
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	256	Le fait d'être marié à un degré de souffrance générale faible, ce qui peut refléter la possibilité pour les sujets mariées de bénéficier d'un soutien social et affectif; le degré de souffrance chez les femmes ayant plus d'un APD était plus élevé que celui des femmes ayant deux APD ou plus
Brandt <i>et coll.</i> ²⁰³	400	Bien que les opinions au sujet de la discrimination par les assureurs et les employeurs n'ait pas varié pas de façon significative entre les groupes (p = 0,09 et p= 0,25 respectivement), ces questions ont été jugées importantes, plus importantes ou très importantes par plus de la moitié des femmes touchées; plus de la moitié des femmes exposées ont attribué une cote ≤ 2 à ces questions
Blumen <i>et coll.</i> ²⁰⁷	40	Presque tous les couples avaient examiné la question du dépistage, 30 % ont affirmé en avoir beaucoup parlé; le tiers des conjoints avaient consulté la documentation écrite fournie à leurs femmes, 25 % avaient cherché à se procurer plus d'information
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	110	L'intention n'a pas permis de prédire la fréquence réelle du suivi génétique; les coûts perçus peuvent inciter certaines femmes à s'informer davantage sur le dépistage des mutations de <i>BRCA1/2</i> avant de décider de se soumettre aux tests
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁷	108	Bienfaits perçus de la divulgation aux parents de l'information sur le risque : aide les parents à prendre une décision relativement à la carrière, aide à planifier la retraite, aide à prendre des décisions relativement à l'assurance-vie ou l'assurance invalidité, aide à prendre des décisions relativement au mariage et aux rapports avec autrui, aide à prendre des décisions relativement au traitement du cancer du sein
Claes <i>et coll.</i> ²²²	64	1 sujet non-porteur d'une mutation familiale a informé ses parents, frères et soeurs que les tests n'étaient pas concluants, d'après certains professionnels; 8 sujets du groupe dans lequel les tests n'étaient pas concluants ont interprété les résultats comme s'ils attestaient de l'absence de prédisposition génétique; 5 ont informé tous leurs proches parents, 3, certains de leurs proches parents; aucun n'a informé ses parents éloignés; 21 % des sujets du groupe dans lequel les tests étaient concluants et 7 % des sujets du groupe dans lequel les tests n'étaient pas concluants ont tenté d'informer systématiquement leurs parents éloignés, alors que les autres n'ont utilisé aucune méthode systématique; environ 40 % des sujets du groupe dans lequel les tests étaient concluants et la moitié des sujets du groupe dans lequel les tests n'étaient pas concluants ont informé leurs proches parents parce qu'ils estimaient que les résultats avaient de l'importance pour eux; 47 % des sujets du groupe dans lequel les tests étaient concluants ont préféré informer leurs parents éloignés s'étant soumis à des tests génétiques de dépistage; 40 % des sujets ont estimé que les résultats des tests avaient de l'importance pour les parents éloignés; les proches parents comme les enfants, les frères et sœurs et les parents étaient habituellement informés du diagnostic; les parents éloignés l'étaient rarement; des 19 sujets ayant invoqué des arguments en défaveur de la communication des résultats aux proches parents, 68 % ont supposé que d'autres parents transmettraient l'information; 57 % ont affirmé ne pas avoir de fréquents rapports avec les membres de la famille ou présumé que d'autres parents les auraient informés; les proches parents étaient plus susceptibles que les parents éloignés d'être informés des résultats des analyses sanguines; on a observé des écarts significatifs de fréquence de divulgation aux parents de sexe féminin, aux parents de sexe masculin, aux PSD et aux parents au troisième degré; on a recueilli des données pour 56 sujets (24 chez qui les tests étaient concluants et 32 chez qui les tests ne l'étaient pas); lorsque les parents éloignés n'ont pas été informés, > 40 % des sujets du groupe dans lequel les tests étaient concluants ont présumé que d'autres parents transmettraient l'information; les sujets du groupe dans lequel les tests n'étaient pas concluants estimaient que l'information génétique avait moins d'importance pour les parents éloignés et < 20 % que l'information serait transmise par d'autres membres de la famille; dans les deux groupes, les rapports peu fréquents ou superficiels ont été des obstacles à la communication

Auteur	Taille de l'échantillon	Questions sociales
		des résultats aux parents éloignés; chez les sujets ayant informé leurs parents éloignés, les cotes de la prise en charge palliative sur une sous-échelle de l'échelle d'Utrecht (attitude visant à réduire la tension nerveuse plutôt qu'à changer une situation problématique) étaient plus faibles que celles attribuées aux sujets n'ayant pas informé leurs parents éloignés ($16,8 < 19,2$ $t = -2,13$, $p < 0,05$); chez les sujets ayant informé leurs parents éloignés, les cotes des pensées sécurisantes sur une sous-échelle de l'échelle d'Utrecht (attitude visant à calmer l'esprit ($13,3 < 14,9$, test de Wolcoxon = $-2,08$, $p < 0,05$) étaient aussi plus faibles
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	62	56 % (10 sur 18) des porteurs ont affirmé avoir noté un changement dans les rapports avec leurs enfants, après la divulgation des résultats des tests, par rapport à 33,3 % (2 sur 6) des non- porteurs; 28 % (5 sur 18) des porteurs ont affirmé avoir noté un changement dans les rapports avec les membres de la famille par rapport à 1 des 6 non- porteurs
Di Prospero <i>et coll.</i> ²²⁰	27	1 femme du groupe cible, chez qui on avait diagnostiqué un cancer, a affirmé n'avoir informé aucun membre de sa famille des résultats des tests parce qu'elle n'était pas certaine si ceux-ci désiraient les connaître; une autre n'a pas informé ses proches parents vivants; 6 autres et 12 (75 %) répondantes ont affirmé avoir informé tous leurs proches parents; les 4 autres répondantes ont invoqué que certains de leurs parents étaient trop jeunes pour comprendre de l'information délicate ou ne se sentaient pas assez proches de certains membres de la famille pour partager les résultats avec eux. On a observé une répartition uniforme des réactions signalées chez les membres de la famille : peu inquiets (10 sur 24, 42 %) ou moyennement inquiets (9 sur 24, 38 %) au sujet du proposant et du risque; 62 % (n = 5) des sujets du groupe cible avaient une préférence pour des rencontres régulières avec un groupe de soutien, chaque mois ou tous les six mois; la plupart ont affirmé qu'ils aimeraient bénéficier du suivi assuré par un groupe dirigé par un pair ou un professionnel; 25 % (n = 4) des répondants ont manifesté un certain intérêt pour un suivi assuré groupe de soutien; les autres se sont sentis soutenus par leur famille et leurs amis; 92 % des sujets ont montré un certain intérêt pour un suivi assuré par une équipe de spécialistes en matière de conseil génétique parce que l'information obtenue sur les récentes recherches ou nouveaux traitements les intéressait ou qu'ils avaient l'occasion de faire évaluer leur bien-être psychologique
Dicastro <i>et coll.</i> ²⁸²	155	30 femmes ont demandé à leurs conjoints d'assister aux séances de conseil génétique, de ce nombre 13,5 % étaient non-porteuses et 44,8 % porteuses de mutations ($p = 0,0001$); par rapport aux femmes dans la population générale, les femmes ayant eu recours au conseil oncogénétique avaient un degré de scolarité plus élevé; la majorité des sujets détenaient un diplôme universitaire
Foster <i>et coll.</i> ²⁴⁹	34	Parmi les obstacles au dépistage, citons le déplacement pour se rendre à la clinique de génétique (33 %) et l'absence du travail ou l'éloignement de la famille (30 %)
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	30	Dans tous les groupe, les femmes ont affirmé être angoissées par le risque de développer une autre forme de cancer et la vulnérabilité d'autres parents, notamment celle de leurs sœurs et leurs filles; les femmes du groupe porteur ont affirmé que la divulgation des résultats des tests à leurs parents avait été particulièrement pénible pour elles et que cette question était controversée sur le plan éthique; certaines femmes se s'étaient pas demandé, avant de recevoir les résultats des tests, chez quels parents, en plus des soeurs et des descendants, les résultats des tests auraient des répercussions; la plupart des femmes du groupe dans lequel les résultats n'étaient pas concluants ont affirmé n'avoir eu aucune difficulté à informer leurs parents que les tests n'étaient pas concluants
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	218	Les hommes étaient plus susceptibles d'être en faveur du dépistage des mutations de <i>BRCA1</i> chez les enfants; le fait d'être porteur d'une mutation de <i>BRCA1</i> expose plus la femme que l'homme au cancer, les hommes peuvent ne pas avoir perçu les résultats des tests comme une menace personnelle; les différences de facteurs démographiques peuvent expliquer en partie la discordance des conclusions des études; l'échantillon ne comprenait que des sujets de descendance nord-européenne

Auteur	Taille de l'échantillon	Questions sociales
Hughes <i>et coll.</i> ²¹⁰	407	Les femmes de race blanche étaient significativement plus nombreuses que les Afro-américaines à s'être présentées spontanément (88 % contre 12 %); les femmes de race blanche avaient un degré de scolarité et des revenus significativement plus élevés que les Afro-américaines; les femmes de race blanche étaient plus susceptibles d'être mariées et de détenir une assurance médicale que les Afro-américaines; les femmes de race blanche ont affirmé avoir été plus sensibilisées au dépistage génétique en ayant recours plus souvent aux services de dépistage et en consultant plus souvent de l'information écrite et verbale sur le dépistage
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	163	Le majorité des porteurs de mutations et des non- porteurs ont communiqué les résultats de leurs tests à leurs frères et sœurs ou leurs enfants de plus de 18 ans des résultats des tests; 81 % des porteurs et 87 % des non-porteurs, à une sœur alors que 61 % des porteurs et 68 % des non-porteurs, à un frère; les non-porteurs ayant déjà souffert du cancer et ceux qui étaient âgés étaient plus susceptibles de communiquer les résultats de leurs tests à un enfant adulte; 72 % des porteurs et 70 % des non-porteurs ont communiqué leurs résultats à des enfants de plus de 18 ans; les porteurs et les non-porteurs étaient moins susceptibles d'avoir communiqué les résultats à des enfants de moins de 18 ans (46 % des porteurs contre 46 % des non-porteurs); les femmes étaient considérablement plus susceptibles que les hommes de communiquer les résultats de leurs tests à un sœur et à un enfant de 18 ans ou moins (89 % contre 69 %, khi carré = 7,47, p = 0,006 et 54 % contre 12 %, khi carré = 8,85, p = 0,003 respectivement); le risque perçu élevé d'être porteur d'une mutation de <i>BRCA1/2</i> a été associé à la communication des résultats des tests à un frère seulement chez les non-porteurs; un lien positif significativement important a été établi entre le sexe du sujet et la divulgation des résultats des tests aux descendants de 18 ans ou moins (RC = 8,6, IC :1,4;32,9, p = 0,02); un lien faiblement significatif a été établi entre le risque perçu d'être porteur d'une mutation de <i>BRCA1/2</i> et ce résultat (RC = 2,4, IC : 9,4;6,4, p = 0,07); chez les non-porteurs, un lien significatif important a été établi entre le risque perçu d'être porteur d'une mutation et la communication des résultats des tests à un frère et à un descendant de plus de 18 ans et plus; les non-porteurs percevant leur risque élevé étaient considérablement plus susceptibles de communiquer les résultats de leurs tests à un frère et à un enfant de 18 ans et moins que les non-porteurs percevant leur risque moins élevé; les répondants âgés étaient significativement plus susceptibles que les répondants jeunes de communiquer les résultats de leurs tests à un enfant adulte de 18 ans ou moins.
Hughes <i>et coll.</i> ²⁴⁷	43	Les sœurs des sujets étaient informées des résultats des tests de dépistage génétique de <i>BRCA1/2</i> dans une proportion de 85 %; les porteuses de mutations communiquaient les résultats de leurs tests beaucoup plus souvent à leurs sœurs par rapport aux sujets chez qui les tests n'étaient pas concluants (96 % contre 76 %); test d'exactitude Fishers (TEF) 0,02); les proposantes communiquaient les résultats de leurs tests à leurs sœurs dans une proportion de 85 %; les porteuses de mutations de <i>BRCA1/2</i> communiquaient les résultats beaucoup plus souvent à leurs sœurs que les proposantes chez qui les tests n'étaient pas concluants; les porteuses communiquaient les résultats de leurs tests à leurs sœurs dans une proportion de 96 %; les sujets chez qui les tests n'étaient pas concluants, à leurs sœurs dans une proportion de 76 % (TEF = 0,02); dans 25 % des cas, les sœurs étaient informées des résultats le jour même que que les sujets les avaient obtenus alors que dans 70 % de cas, les sœurs avaient été informées une semaine après; la raison la plus importante pour laquelle les sujets estimaient qu'ils devaient partager les résultats des tests était de fournir de l'information sur le risque de prédisposition héréditaire; par rapport aux sujets chez qui les tests n'étaient pas concluants, les porteurs communiquaient les résultats beaucoup plus souvent à leurs sœurs afin d'obtenir un soutien affectif (74 %) et des conseils au sujet des décisions médicales (42 %) (TEF = 0,001); les porteurs avaient examiné le risque de discrimination et des recommandations relatives au traitement du cancer plus souvent avec leurs sœurs; la raison la plus importante pour laquelle les proposants avaient refusé de partager les résultats était qu'ils ne se sentaient pas proches des membres de la famille et la raison la moins importante, le sentiment de culpabilité ou l'anxiété; dans 45 % des cas, les sujets refusant de communiquer les résultats à leurs sœurs ont invoqué comme principale raison qu'ils ne se sentaient pas proches des membres de la famille alors que la culpabilité ou l'anxiété ont été des motifs importants de refus dans 8% des cas

Auteur	Taille de l'échantillon	Questions sociales
Hughes <i>et coll.</i> ²⁵⁰	28	Les fréquences auxquelles les sujets ont accepté de se soumettre aux tests ont été plus faibles chez les femmes percevant le degré de solidarité familial élevé (41 % contre 91 %, p = 0,02)
Julian-Reynier <i>et coll.</i> ²⁸³	506	Le taux de fréquence du dépistage a été plus élevé chez les APD (34 %, 89 sur 173) que les PDD (18 %, 44 sur 246) (RC = 4,86; 95 % IC:3,06;7,76, p < 0,001); il a aussi été plus élevé chez les femmes atteintes du cancer (83 %, 30 sur 36) que les femmes saines (36 %, 75 sur 208) (RC =8,86; 95 % IC:3,53;22,27; p < 0,001) et plus élevé chez les femmes (43 %, 105 sur 244) que les hommes (16 %, 28 sur 175)(RC = 3,97, 95% IC:2,46;6,39; p<0.001); on a observé que la fréquence variait considérablement (p < 0,01) selon le sexe entre le premier et le deuxième groupes ree groups
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	95	La plupart des sujets ont affirmé avoir fréquenté des cliniques particulières où la qualité de la communication avec les professionnels de la santé était supérieure; le jeune âge a été associé à un certain intérêt à l'égard du dépistage génétique, tout comme les antécédents de cancer du sein ou de cancer ovarien et le fait d'avoir ≥1 APD atteinte du cancer du sein ou du cancer ovarien; on a observé aucun rapport significatif entre l'intention de se soumettre au dépistage génétique ou l'intention de ne pas s'y soumettre et le sexe, le revenu, l'assurance médicale, le fournisseur de soins primaires ou la communication
Lee <i>et coll.</i> ²⁰⁵	258	Les conditions d'admissibilité à l'obtention de tests sans frais, les antécédents de cancer du sein ou de carcinome ovarien, la culture juive ashkénaze, les autres cultures, la catégorie de prédisposition héréditaire et le groupe d'âge ont été associés à l'usage des tests de dépistage; au cours d'une analyse multivariable, les trois premiers facteurs sont restés des facteurs statistiquement significatifs associés au dépistage; 26 % des 50 sujets n'ayant pas bénéficié de tests de dépistage sans frais ont présenté une demande de remboursement à leur assureur, de ce nombre >50 % avaient déjà souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	59	La majorité des hommes se sont penchés sur les résultats de leurs tests avec un membre de la famille; 88 % ont pris part aux discussions sur le cancer du sein et le cancer ovarien ayant eu lieu dans la famille; 10 ont affirmé que les rapports familiaux avaient changé depuis qu'ils avaient obtenu les résultats de leurs tests, la plupart ont affirmé que les liens familiaux s'étaient resserrés
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴⁴	28	Tous les hommes déclarés porteurs de mutations avaient l'intention d'attendre plusieurs années avant d'informer leurs enfants de leurs risques éventuels; 2 des 14 hommes ayant des filles adultes ont décidé d'informer leurs filles des résultats de leurs tests après les avoir obtenus; 19 des 25 hommes des enfants et la moitié de leurs conjointes s'attendaient à une aggravation des problèmes avec les enfants.
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	63	Les porteuses de mutations ayant subi une mastectomie prophylactique ont signalé une aggravation des problèmes reliés à l'image corporelle durant la période de suivi, contrairement aux femmes des autres groupes; on a observé une aggravation des problèmes reliés aux rapports intimes chez les porteuses de mutations ayant opté pour la mastectomie et celles ayant opté pour la surveillance; les femmes du premier groupe éprouvaient plus de difficultés que celles du deuxième avant les tests et durant la période de suivi; l'image corporelle et les rapports intimes chez les non-porteuses de mutations se sont améliorés durant la période de suivi
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	100	54 % des femmes ont affirmé que la communication de renseignements sur le cancer était difficile dans leurs familles; 20 % ont affirmé que le cancer était un sujet tabou; dans 18 % des cas, on s'en tenait à des renseignements précis; dans 16 % cas, les entretiens sur le cancer et le fardeau qu'il cause n'étaient possibles qu'avec quelques parents; les femmes avaient pris part à l'étude sur la recommandation d'un membre du personnel d'un établissement de soins de santé ou du médecin traitant et celles qui avaient un degré de scolarité élevé en connaissaient plus sur le conseil génétique; les femmes ayant bénéficié du conseil génétique avait un degré de scolarité plus élevé que celles n'en ayant pas bénéficié (61 % contre 29 % (p < 0,01)
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	290	25 % des sujets étaient catholiques, 33 %, des Juifs, 31% des protestants, 10 % autres; croyance spirituelle : 42 % très forte, 58 % moyennement forte ou faible

Auteur	Taille de l'échantillon	Questions sociales
Sheridan <i>et coll.</i> ²⁴⁰	102	88,2 % des sujets ont partagé les résultats de leurs tests avec au moins un membre de la famille immédiate; 72 % avec au moins un membre de la famille élargie; 37 % avec un membre de moins de 18 ans; les sujets ont affirmé que les réactions des membres de la famille aux résultats des tests avaient varié; les porteurs de mutations ont affirmé que les membres de leurs familles avaient éprouvé de la culpabilité, de la colère, de l'anxiété et de la peur; les non-porteurs ont affirmé que les membres de leurs familles avaient ressenti un soulagement, du détachement et de la culpabilité
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	133	63 parents (47 %) ont fait connaître leur état à leurs enfants; chez les porteurs, le nombre des sujets ayant dévoilé les résultats de leurs tests était presque identique au nombre de sujets ne les ayant pas dévoilés (53 % contre 47 % respectivement); chez les non-porteurs, les pourcentages étaient 43 % et 57 % respectivement; les enfants de 14 à 18 ans étaient informés des résultats des tests dans une proportion de 49 %; les enfants de moins de 14 ans dans une proportion de 37 %; les mères étaient plus susceptibles que les pères de divulguer les résultats de leurs tests (51 % contre 29 %, $p = 0,05$); chez les femmes ayant affirmé avoir pris des mesures de prise en charge actives, les degrés de souffrance générale au point de départ étaient plus élevés; on a observé chez les femmes ayant souffert d'un degré de souffrance générale plus élevé après le conseil génétique étaient plus susceptibles de partager les résultats de leurs tests; analyse multivariable : en tenant compte du sexe, de l'état du sujet et des antécédents de cancer, les auteurs ont noté un lien important entre la souffrance générale au point de départ et la communication ($RC = 3,45$, $IC: 1,32; 8,96$); comme dans l'étude de la souffrance générale, le fait de communiquer aux enfants les résultats des tests de dépistage des mutations de <i>BRCA1/2</i> n'était pas un prédicteur significatif des valeurs sur l'EH qui étaient supérieures à celles qui étaient associées à la prise en charge active et à l'évitement
Tercyak <i>et coll.</i> ¹⁹⁸	42	Fréquence de la divulgation : 53 %; les facteurs associés à la communication des résultats ont été l'âge de l'enfant (âge moyen 13,5 ans contre 11,6 ans pour la divulgation et la non-divulgation respectivement), le fait d'avoir de fréquentes conversations sur la santé de la mère avec les enfants, l'intérêt croissant à l'égard du dépistage génétique chez l'enfant et les fortes intentions de partager les résultats des tests; les mères ayant dévoilé les résultats de leurs tests ont signalé une adaptation plus facile avec leurs enfants et des rapports parents-enfants ouverts; les arguments des sujets ayant communiqué les résultats à leurs enfants étaient que l'enfant était en droit de savoir (50 %), que des résultats négatifs étaient une bonne nouvelle (23 %), que cela empêcherait les enfants de s'inquiéter ou favorisait la confiance et la franchise (17 %), autres arguments (10 %); les arguments de ceux n'ayant pas communiqué les résultats aux enfants étaient que ceux-ci étaient trop jeunes pour comprendre (47 %), qu'ils seraient inquiets ou anxieux s'ils étaient informés (22 %), qu'ils ne manifestaient aucun intérêt apparent (19 %) et que les résultats des tests n'étaient pas assez importants pour soulever une discussion (12 %). L'analyse multivariable réalisée à l'aide de GEE, qui tient compte de l'éventuelle tendance à l'agrégation des enfants de mêmes familles, des effets significatifs de l'âge de l'enfant et des antécédents de communication avec la mère, a révélé que chez les mères étant plus ouvertes avec leurs enfants, il y avait six fois plus de chances que celles-ci communiquent les résultats de leurs tests à leurs enfants ($RC = 5,88$, $IC: 1,63; 21,22$)
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	66	Les femmes ont affirmé avoir besoin de soutien pour prendre une décision relativement au dépistage, au cours des tests et lors de la divulgation des résultats; les femmes et surtout celles qui étaient touchées savaient à qui elles divulgueraient les résultats; les attitudes variaient entre n'informer personne et informer tout le monde; les groupes de soutien et la foi religieuse étaient des sources de réconfort; alors que les femmes touchées considéraient que la décision de se soumettre au dépistage génétique était personnelle, le dépistage chez les parents a semblé être une question à débattre en famille; de nombreuses femmes désiraient que leurs médecins jouent un rôle actif dans la prise de décision; les femmes ont invariablement ressenti le besoin d'obtenir des lignes directrices en matière de dépistage génétique tenant compte des connaissances actuelles (pour que les médecins soient sur la même longueur d'onde)

Auteur	Taille de l'échantillon	Questions sociales
u	276	Les répondants se sont plus souvent penchés sur la question du dépistage génétique du cancer du sein avec leurs parents (53 %) qu'avec des pourvoyeurs de soins de santé (8,3 %); les conversations étaient amorcées le plus souvent par un survivant (70,5 %), la fille d'un survivant (26,8 %), et une soeur (21,4 %)
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	35	64 % des sujets ont jugé le conseil génétique très utile pour prendre des décisions d'ordre médical; l'aspect jugé le plus utile était la concertation entre le conseiller génétique et l'oncologue; points laissant à désirer : moyens de communication avec la famille (54 %, séances et documents d'information à l'intention de la famille); les obstacles à la communication : savoir quand il convient d'informer les membres de la famille exposés, la distance géographique, le déni des membres de la famille
Wylie <i>et coll.</i> ²⁴¹	203	Le poids accablant causé par le conjoint est toujours un facteur qui accentue la souffrance chez la personne se soumettant au dépistage

Tableau 8 : Conclusions, limites des études et répercussions des biais potentiels

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Armstrong <i>et coll.</i> ²⁰⁸	305	Même après avoir tenu compte du risque de cancer du sein, on a constaté une différence considérable de fréquence du dépistage de <i>BRCA1/2</i> entre les origines ethniques	Écart considérable de taux de réponse entre les cas et les témoins (biais de réponse); système de santé théorique examiné dans un centre de dépistage	Biais de réponse
Audrain <i>et coll.</i> ²¹⁹	256	Chez les femmes s'étant présentées elles-mêmes à la clinique pour bénéficier du conseil génétique et éventuellement des services de dépistage, les cotes attribuées à la souffrance générale et à la souffrance attribuable au cancer étaient moyennes; les femmes dont le degré de souffrance générale était élevé étaient moins optimistes, percevaient leur risque de cancer du sein élevé et ressentaient avoir une piètre maîtrise sur le cancer du sein; les femmes dont le degré de souffrance attribuable au cancer était élevé ressentaient avoir une piètre maîtrise sur le cancer du sein; le fait de tenir compte de la personnalité des femmes s'étant présentées elles-mêmes la clinique pour bénéficier du conseil génétique peut aider à identifier les groupes sujets à la souffrance qui pourraient bénéficier de soutien psychosocial	L'étude transversale ne permet pas de savoir si la souffrance psychologique a une certaine incidence sur la perception du risque de cancer ou si certaines évaluations provoquent de la souffrance psychologique; on pourrait examiner la question en suivant les femmes sur une certaine période de temps et en cherchant à savoir si les variations en ce qui a trait aux évaluations sont suivies par des changements de degré de souffrance; les sujets de l'étude s'étaient présentés eux-mêmes; les sujets du groupe témoin n'ont pas été choisis parmi la population; les femmes s'étant présentées elles-mêmes sont susceptibles d'être plus bouleversées que d'autres femmes très exposées; la plupart des sujets de race blanche avaient au moins fait des études secondaires; certains facteurs peuvent nous empêcher d'appliquer les résultats à toutes les femmes très exposées	De tous les sujets admissibles, 301 se sont présentés à l'entrevue de départ; de ce nombre, 256 ont rendu visite au conseiller; des 45 autres femmes, 30 ont refusé de participer à l'étude ou se sont retirées avant de rendre visite au conseiller; il a été impossible d'en joindre 15 pour fixer rendez-vous; par rapport à celles qui n'ayant pas pris part à l'étude, les femmes y ayant pris part étaient beaucoup plus susceptibles d'être de race blanche et d'avoir un degré d'instruction élevé
Biesecker <i>et coll.</i> ²⁸¹	172	L'âge est un fort prédicteur de la décision de se soumettre au dépistage; l'un des arguments que les sujets ont invoqués le plus souvent était le désir de connaître les risques auxquels étaient exposés les enfants; les sujets étant optimistes de nature étaient moins susceptibles d'opter pour le dépistage	Les critiques que les auteurs risquaient de s'attirer en étudiant les familles ayant pris part à la recherche du NCI expliquent peut-être pourquoi ils n'ont pas pu généraliser les résultats de l'étude et même de les appliquer à d'autres familles de cancers héréditaires du sein ou de l'ovaire; certains membres des familles n'avaient pas pris part à la première enquête épidémiologique; c'est pourquoi les auteurs n'ont pas pu établir de comparaisons entre des sujets ayant participé à des études pendant une période allant de 20 à 25 ans et les sujets n'ayant pas pris part à la recherche; le fait d'avoir participé à des études antérieures n'a pas été un	Aucune

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Blandy <i>et coll.</i> ²¹⁵	30	En règle générale, manque de connaissances malgré un degré élevé de satisfaction à l'égard de l'information fournie par le généticien; le problème posé par le conseil génétique est de s'assurer que les sujets qui consultent puissent non seulement obtenir de l'information exhaustive mais aussi comprendre cette information et prévoir les répercussions des résultats des tests avant de décider de se soumettre à des tests	prédicteur de la décision de se soumettre au dépistage Impossibilité d'interpréter les résultats négatifs en raison de la taille réduite de l'échantillon	Une enquête ultérieure menée auprès d'échantillons de taille plus grande et un suivi de plus longue durée permettront à l'information de circuler dans les familles à l'étude au-delà des APD
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁹	200	Les résultats de l'étude ajoutent aux preuves que les femmes surestiment leur risque d'être porteuses de mutations de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> et que leurs connaissances générales sur la prédisposition génétique au cancer laissent à désirer; une décision éclairée doit tenir compte des risques et bienfaits du dépistage, de même qu'une appréciation réaliste du risque que le sujet soit porteur d'une mutation	La participation était facultative et le dépistage était gratuit, ce qui peut avoir causé des biais de sélection; toutes les patientes ayant pris part à l'étude étaient touchées par le cancer du sein ou le cancer ovarien; les antécédents personnels ont une incidence sur la perception du risque et possiblement des répercussions sur l'intention de se soumettre au dépistage; certaines femmes peuvent s'être faites refuser une assurance après le diagnostic du cancer ou moins d'inquiéter du risque de discrimination de la part des assureurs à la suite du dépistage; l'homogénéité de la population en ce qui concerne l'origine ethnique limite la Généralité des résultats à une population plus diversifiée sur le plan ethnique; les méthodologies à l'étude ne sont pas tout à fait représentatives de la clinique; les femmes pourraient avoir décidé de prendre part à l'étude sans recommandation; la majorité des femmes ont été recrutées à l'aide de méthodes proactives	331 proposantes ayant des antécédents de cancer du sein ou de cancer ovarien ont été invitées à prendre part à une étude réalisée en janvier 1998; de ce nombre, 208 ont rempli et renvoyé le questionnaire de base; le laps de temps moyen s'étant écoulé entre la date d'envoi et la date de renvoi du questionnaire a été de 25 jours, le délai maximum a été de 231 jours; certaines proposantes n'ayant pas répondu au questionnaire pendant que l'étude était en cours ont fini par y répondre
Bluman <i>et coll.</i> ²⁰⁷	40	Les connaissances sur la prédisposition génétique au cancer et le dépistage génétique de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> étaient limitées chez les femmes et les conjoints; le tiers des conjoints ont affirmé désirer plus de renseignements sur le dépistage; la plupart des conjoints ont affirmé estimer que leurs femmes étaient porteuses de mutations et	La participation à un essai randomisé et à une étude chez les conjoints était facultative et le dépistage était gratuit, ce qui peut avoir causé des biais de sélection pour ce qui est des femmes ayant décidé de participer; toutes les femmes ayant des antécédents de cancer du sein ou de cancer ovarien	En raison des antécédents personnels de cancer du sein ou de cancer ovarien, certaines femmes et leurs conjoints peuvent avoir surestimé le risque de mutation de <i>BRCA1</i> ou de <i>BRCA2</i> et le risque de récurrence; la population à l'étude était

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		qu'elles auraient une récurrence du cancer du sein; les conjoints étaient contents de jouer un rôle dans le processus de prise de décision; on devrait prendre d'autres mesures pour faciliter la prise de décision		homogène; il est donc difficile de généraliser les résultats à une population plus instruite et plus diversifiée sur le plan ethnique
Brandt <i>et coll.</i> ²⁰³	400	Chez les femmes souffrant déjà du cancer du sein, les principaux facteurs de motivation et le degré d'inquiétude à l'égard du dépistage génétique peuvent ne pas être les mêmes que chez les femmes non touchées	L'étude présente certaines limites, dont la taille réduite et l'homogénéité de l'échantillon; les points de vue exprimés sont ceux de femmes principalement de race blanche, instruites, banlieusardes et auto-recrutées; l'extrapolation des opinions peut être risquée; les questions sur le dépistage génétique posées dans le questionnaire sont personnelles, on n'a pas établi de liens entre les réponses et les antécédents chirurgicaux, le nombre et le sexe des enfants, la présence ou l'absence de mutations héréditaires ou certains facteurs personnels susceptibles d'influer sur les réponses dans les deux groupes	Aucun
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁶	110	60 % des femmes souffrant du cancer du sein ont affirmé désirer se soumettre à un dépistage génétique; il y a presque six fois plus de chances que les femmes atteintes du cancer du sein veuillent se soumettre au dépistage que population générale; 49 % des femmes souffrant du cancer du sein et qui avaient l'intention de se soumettre à un dépistage ont eu recours au conseil génétique; durant la période de suivi, on n'a observé aucun lien significatif entre l'intention de se soumettre au dépistage et le suivi génétique; la fréquence réelle des tests génétiques est inférieure à celle qui a été prévue	La variable de l'ensemble des inquiétudes reliées au cancer ne permet de prédire ni les intentions de se soumettre au dépistage, ni les démarches de dépistage; il faut donc faire preuve de prudence en interprétant les résultats car ceux-ci représentent la somme des réactions à deux variables du sondage; les résultats ne peuvent pas s'appliquer aux parents non touchés des femmes atteintes du cancer du sein; les femmes qui ne sont pas favorables à une intervention peuvent avoir moins tendance à communiquer les résultats de leurs tests à leurs parents; si le dépistage est utilisé de façon systématique, les protocoles de conseil génétique adoptés par bon nombre d'établissements de soins de santé au Canada devront alors préciser que les membres de la famille touchés doivent se soumettre à des tests de dépistage génétique et que les mutations doivent être identifiées avant que des parents non touchés se soumettent à des tests; la réelle variable du suivi génétique peut limiter les comparaisons entre les résultats de cette étude et ceux d'études récentes visant à examiner les taux de fréquence du dépistage	On ne peut pas généraliser les résultats

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Cappelli <i>et coll.</i> ²¹⁷	108	La perception du risque est un prédicteur des attitudes à l'égard de la santé; si des tests de dépistage leur étaient offerts, plus de la moitié des femmes dans la population générale et dans les groupes très vulnérables seraient disposées à s'y soumettre pour savoir si elles sont exposées au cancer du sein ou au cancer ovarien; les femmes s'estimant très exposées à la maladie sont plus susceptibles de s'intéresser au dépistage que les autres et il existe un lien entre certains aspects de la perception du risque et l'intérêt à l'égard du dépistage; les femmes pour qui le dépistage présente plus de bienfaits que d'effets nuisibles et occasionne des dépenses peu élevées sont plus susceptibles de s'intéresser au dépistage	Les femmes très exposées ayant pris part à l'étude ont été choisies parmi l'échantillon de parentes touchées ayant pris part à une étude précédente; il est possible que les femmes des deux groupes aient été en faveur du dépistage génétique, ce qui a influé sur leurs décisions de prendre part à l'étude; les femmes étaient surtout de race blanche, elles appartenaient à la classe supérieure ou moyenne et avaient un degré de scolarité élevé; les résultats peuvent ne pas s'étendre à tous les Canadiennes	On ne peut pas généraliser les résultats
Claes <i>et coll.</i> ²²²	64	Les sujets chez qui les résultats des tests étaient concluants ont jugé l'information assez importante pour être communiquée à la famille; les différences d'appréciation personnelle de l'importance des résultats des tests pourraient être des facteurs influant significativement sur la décision d'informer les parents; à l'exception des résultats des tests génétiques de dépistage (concluants ou non), l'âge est aussi un important facteur influant sur la décision d'informer les parents éloignés; plus le patient est jeune et plus il est disposé à communiquer les résultats des tests génétiques de dépistage; l'absence de demande de services de dépistage chez les parents éloignés s'expliquait en partie par le fait que ceux-ci n'avaient pas été informés des résultats des tests des parents touchés ou qu'ils ne savaient pas que des tests étaient offerts	Moins du quart des patients admissibles qui ont été joints ne désiraient pas prendre part à l'étude; en raison de la méthodologie de l'étude, aucun autre renseignement sur ces patients n'a été extrait; ces patients pourraient bien avoir été moins disposés à parler de cancer et de dépistage et à partager les résultats avec leurs parents; si tel était le cas, les données sur la communication peuvent être trop optimistes; tous les patients et médecins ont été informés des résultats des tests par un centre de dépistage génétique avant juin 2000; l'intervalle entre l'entrevue, les analyses sanguines, la notification et la communication des résultats à la famille était grand; en ce qui concerne la communication des résultats à la famille, on n'a pas réussi à obtenir des données détaillées sur l'information transmise, sauf dans certains cas; il faudrait mener d'autres recherches au cours desquelles la période de suivi serait plus courte	Aucune

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Claes <i>et coll.</i> ²³⁹	62	Il ne faut pas présumer que le dépistage génétique n'aura aucun effet nuisible sur l'état émotif des patientes atteintes de cancer car elles-ci doivent affronter leur maladie; les porteuses de mutations et les patientes chez qui les tests sont concluants subissent les effets nuisibles du dépistage et pourraient bénéficier du conseil génétique	L'étude rétrospective avait certaines limites : groupes de sujets auto-recrutés; les patientes ayant moins de ressources étaient moins susceptibles de prendre part à l'étude; les patientes faisant l'objet de l'étude peuvent être différentes de celles qui feront l'objet d'autres études lorsque le dépistage génétique sera plus répandu en clinique	On ne peut pas généraliser les résultats
Clark <i>et coll.</i> ²³⁴	159	On a observé peu de différence en ce qui a trait à la décision de se soumettre au dépistage; 96 % des répondants ont décidé de se soumettre au dépistage; la plupart des participants portaient leur attention sur les bienfaits éventuels du dépistage plutôt que sur les éventuels effets nuisibles; la plupart jugeaient le conseil génétique nécessaire et plus de la moitié ont affirmé avoir décidé seuls de se soumettre au dpistage; les sujets ont affirmé être satisfaits de leurs décisions mais utiliser ou avoir changé de stratégie de prise en charge pour réduire l'anxiété causée par le cancer ou le dépistage génétique après leur décision	Le fait d'avoir offert des tests sans frais peut avoir favorisé la participation des femmes qui autrement auraient refusé d'assumer les frais du dépistage ou n'en auraient pas eu les moyens; il est possible que cette étude ait porté sur un groupe de sujets plus représentatifs de la population générale de femmes atteintes du cancer que de la population des femmes ayant accès au dépistage; tous les sujets de l'échantillon, sauf 4 % d'entre eux, ont décidé de se soumettre au dépistage; il est donc impossible de savoir si les sujets ayant opté pour le dépistage ont plus retenu les bienfaits du dépistage que les effets nuisibles par rapport à ceux qui ont refusé de se soumettre à des tests; 70 % des sujets ont affirmé que les chercheurs désiraient qu'ils se soumettent au dépistage; ces sujets ont continué d'avoir cette perception malgré qu'on ait insisté sur le fait que la décision n'appartenait qu'à la femme et que les médecins de l'équipe n'avaient pas recommandé le dépistage comme une bonne décision à prendre; les femmes ayant été dirigées par leurs médecins pourraient avoir jugé que la participation au dépistage était plus « entière », plus plaisante ou utile aux chercheurs ; 1 % des sujets se sont sentis sous pression lorsqu'on leur a demandé de décider s'ils voulaient se soumettre à des tests génétiques de dépistage	Biais éventuels de recommandation

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
<i>Croyle et coll.</i> ²³⁵	60	Les résultats des tests génétiques de dépistage peuvent avoir des répercussions à court terme sur l'état psychologique du sujet même si des services de consultation individuelle lui sont offerts; à l'aide de l'EH, on a identifié le groupe de sujets chez qui le dépistage avait causé un degré élevé de souffrance psychologique et qui étaient plus sensibles à l'effet combiné des antécédents de cancer ou reliés au cancer et des résultats des tests; les résultats montrent que les antécédents médicaux des femmes avant le dépistage et leurs prévisions en ce qui concerne leur état devraient être examinés de manière plus approfondie; comme la plupart des femmes recrutées au cours des programmes de dépistage s'adressant à la population ne subiraient pas d'intervention chirurgicale à cause du cancer ou pour une raison reliée au cancer, les auteurs concluent que le degré de souffrance est plus élevé chez les porteurs de mutations possédant ces caractéristiques et que ces conclusions ont des répercussions importantes sur la santé publique	La taille de l'échantillon empêche de tester des modèles plus complets dans lesquels l'expérience et les prévisions joueraient un rôle dans l'adaptation aux résultats des tests génétiques de dépistage; l'étude a été réalisée à l'aide d'une échelle de mesure de la souffrance générale (échelle de mesure des troubles anxieux) et d'une échelle de mesure de la souffrance attribuable au dépistage (EH); les résultats de cette étude auraient pu s'interpréter de façon différente si on n'avait utilisé qu'une seule de ces échelles	On a retenu 58 des 60 sujets pour effectuer cette étude sur la souffrance générale; tous les sujets appartenaient à des familles mormones de descendance nord-européenne; un bon nombre avaient déjà pris part à des recherches en génétique en fournissant des échantillons de sang et des renseignements sur leurs antécédents familiaux; c'est pourquoi le degré de connaissance sur des questions relatives à la santé et le risque de cancer peut avoir été plus élevé dans cet échantillon que dans la population générale; les effets nuisibles du dépistage sur le plan psychologique sont plus susceptibles de s'observer chez les sujets ayant moins de connaissances en matière de santé et de risque
<i>Di Prospero et coll.</i> ²²⁰	27	Alors que certains sujets ont affirmé avoir perçu leur risque de cancer plus élevé et avoir plus peur du cancer après avoir été informés des résultats de leurs tests, aucun n'a regretté d'avoir décidé de se soumettre au dépistage; presque 40 % des sujets ont affirmé être intéressés à assister à des rencontres régulières avec un groupe de soutien et à être suivis régulièrement par une équipe de conseillers génétiques; les bienfaits perçus du dépistage étaient la surveillance accrue offerte à ceux chez qui la présence d'une mutation a été attestée; les sujets ont affirmé avoir attendu trop longtemps les résultats de leurs	Les résultats sont ceux qu'on a obtenus dans un échantillon de petite taille; on doit faire preuve de prudence en les interprétant; les sujets étaient principalement des femmes de race blanche, d'âge moyen, ayant au moins un enfant; le risque perçu et le degré de souffrance étaient moins élevés que ceux ayant été observés dans les études ayant été revues; cet écart pourrait être attribuable au fait que la plupart des sujets avaient un système de soutien précis et avaient passé l'âge d'avoir à prendre des décisions en tenant compte des résultats de tests génétiques de dépistage	Des 27 sujets invités, 8 (30 %) se sont joints au groupe de discussion; 16 (62 %) sur 26 ont rempli et renvoyé le questionnaire

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		tests; entre les prises de sang et la réception des résultats, il peut s'être écoulé jusqu'à trois ans		
<i>Dicastro et coll.</i> ²⁸²	155	Le conseil oncogénétique et le dépistage génétique ne sont pas associés à des effets nuisibles sur le plan psychologique; chez les porteurs de mutations, ils n'aggravent que de très peu les symptômes de l'anxiété, il est décevant que les sujets mettent entre un an et trois ans à divulguer des renseignements sur leur risque de cancer après les séances de conseil génétique	Étude rétrospective particulière menée auprès de moins de 40 % des femmes ayant reçu des conseils génétiques dans un établissement d'Israël; aucune différence marquée n'a été observée en ce qui a trait aux paramètres mesurables entre les répondants et ceux qui ont refusé de participer au sondage; il faudrait mener d'autres études exhaustives avant de tirer des conclusions; le questionnaire ayant servi à mesurer les degrés d'anxiété et de souffrance n'est pas celui qu'on utilise le plus souvent aux É.-U. pour effectuer des études du même genre	Généralité réduite
<i>Dorval et coll.</i> ²⁴⁵	53	La majorité des sujets inscrits aux premiers programmes ont prédit avec justesse les réactions émotionnelles causées par la divulgation des résultats de leurs tests et la souffrance éprouvée pendant la période d'adaptation suivant la divulgation; les porteurs de mutations de <i>BRCA1</i> touchés ont ressenti plus de souffrance que prévue après avoir été informés de leur état; la plupart des porteurs de mutations de <i>BRCA1</i> déjà atteints du cancer ont sous-estimé la souffrance que la divulgation des résultats des tests leur causerait; après la divulgation, les patients atteints du cancer pourraient être plus conscients du fait qu'ils sont exposés à un risque accru de récurrence de cancer et que l'hérédité contribue à augmenter le risque de cancer chez les descendants; on a signalé de degrés modérés de culpabilité chez les sujets s'attendant à des tests positifs et des tests négatifs; les degrés de culpabilité ressentie après la divulgation sont demeurés faibles ce qui semble indiquer que les sujets n'ont pas éprouvé un fort sentiment de culpabilité après	Le fait d'avoir demandé aux sujets de prévoir leurs réactions pourrait être perçue comme une démarche ayant rendu les sujets plus conscients des éventuelles répercussions du dépistage sur le plan émotif; dans cette étude, les réactions anticipées et les réactions réelles peuvent avoir été surestimées par rapport à celles qui sont observées dans certains contextes où elles ne sont pas examinées de façon explicite; malgré cette difficulté, le risque de biais de rappel est réduit parce qu'il s'agissait d'une étude prospective; les réactions anticipées ont été évaluées plusieurs mois avant la divulgation des résultats des tests; comme la collecte des données s'est échelonnée sur différentes périodes, les résultats peuvent être moins comparables, bien que l'importance et la direction des biais soient difficiles à évaluer; le nombre réduit de sujets limite l'utilité des résultats de l'étude	Généralité réduite

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		la divulgation des résultats de leurs tests, qu'ils aient été positifs ou négatifs		
Foster <i>et coll.</i> ²²¹	315	Les femmes sont plus susceptibles de signaler la détresse attribuable au cancer que la souffrance psychologique; le cancer suscite plus d'inquiétude chez les femmes jeunes que les femmes âgées; les femmes jeunes étaient plus nombreuses à s'inquiéter plus souvent du risque de cancer et à estimer que l'inquiétude leur cause un réel problème que les femmes âgées; en règle générale, les hommes et les femmes n'ont pas signalé un degré anormalement élevé de souffrance générale bien que cette observation soit modérée; la plupart des femmes ont affirmé avoir une peur obsessionnelle du cancer; un pourcentage élevé de femmes ont surestimé le risque de cancer du sein et du cancer ovarien dans la population; les femmes jeunes étaient plus susceptibles de fournir des données exactes sur le risque de cancer du sein que de fournir des données exactes sur le risque de cancer ovarien; la plupart des femmes ont estimé qu'elles pourraient développer un cancer du sein ou un cancer ovarien et que leur risque était plus élevé que celui de la moyenne des femmes; les données indiquent que la perspective de dépistage génétique n'a pas d'effets nuisibles sur la santé mentale mais que l'inquiétude attribuable au cancer est fréquente chez les femmes en préménopause, bon nombre d'entre elles ont recours à des services de conseil génétique	Les femmes s'étant présentées spontanément étaient très susceptibles de se considérer plus exposées que les femmes des groupes témoins; l'inquiétude attribuable au cancer n'a pas été associée au risque perçu peut-être parce que les femmes de l'étude avaient été admissibles au dépistage génétique; la plupart des femmes se sont considérées très exposées; compte tenu du peu de variation en ce qui a trait au risque perçu, il est difficile d'évaluer le lien entre l'inquiétude causée par le cancer et la perception du risque au point de départ	
Foster <i>et coll.</i> ²⁴⁹	34	Les obstacles au dépistage doivent être examinés durant les séances de conseil génétique	Échantillon de petite taille	Généralité réduite

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Hagoel <i>et coll.</i> ²⁴³	165	Le fait d'être porteur d'une mutation ne peut pas être considéré comme un facteur de risque psychosocial et n'a d'incidence ni sur les ressources du porteur, ni sur son mode de vie	La méthodologie et la période de référence limitent la portée des résultats; l'étude transversale ne permet pas de conclure que le dépistage génétique n'a pas d'effets nuisibles puisque qu'aucune comparaison n'a été établie avant les tests; il n'existe aucune donnée sur les effets à long terme de l'état de porteur	Généralité réduite, sujets de l'étude auto-choisis
Hallowell <i>et coll.</i> ²⁴⁶	30	Les motifs invoqués par les sujets ayant opté pour le dépistage étaient semblables à ceux qui ont été notés au cours d'études auprès de femmes très exposées non touchées; le motif principal était de venir en aide aux membres de la famille; les résultats semblent indiquer que les femmes ayant déjà souffert du cancer du sein ou du cancer ovarien ne considéraient pas que le dépistage génétique ou l'attente des résultats sont anxiogènes, contrairement aux résultats de l'étude de Di Prospero <i>et coll.</i> ; quelques sujets étaient mécontents du délai entre les analyses sanguines et la réception des résultats; les bienfaits perçus du dépistage étaient l'obtention de renseignements génétiques permettant aux membres de la famille de connaître leur état, l'accès à des services, la fin de l'incertitude quant aux risques; les effets nuisibles étaient la hausse de l'anxiété au sujet du risque de cancer du sujet et celui d'autres personnes et la divulgation des résultats aux membres de la famille	Étude rétrospective menée dans un seul établissement; aucune indication de l'origine ethnique des sujets	

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Hamann <i>et coll.</i> ²³²	218	La majorité des sujets expérimentaux ayant des enfants mineurs ne désiraient pas que ceux-ci soient soumis au dépistage; parmi les sujets ayant des enfants de moins de 18 ans, moins de 20 % étaient en faveur du dépistage chez l'enfant; les résultats indiquent que la majorité des sujets expérimentaux n'étaient pas en faveur du dépistage ou ne désiraient pas que leurs enfants y soient soumis	L'étude n'a pas compris une évaluation des attitudes à l'égard du dépistage chez l'enfant avant le conseil et de dépistage génétiques; bien qu'on doive réfléchir aux effets du conseil et du dépistage génétiques sur l'attitude à l'égard du dépistage chez les mineurs, il est impossible de démontrer que l'attitude des sujets avant le dépistage n'était pas la même que celle après le dépistage; les résultats obtenus dans un échantillon sont difficilement applicables à d'autres sujets recevant les résultats de tests de dépistage de <i>BRCA1/2</i> ; les sujets de l'étude étaient des membres d'une grande famille de descendance nord-européenne; la majorité étaient des membres de l'Église de Jésus-Christ des saints des derniers jours; les sujets n'étaient pas représentatifs de la population américaine pour ce qui est de la race ou de la religion; les Mormons sont plus susceptibles d'être mariés, d'avoir des familles plus nombreuses et un réseau social plus étendu que les autres	Généralité réduite
Hughes <i>et coll.</i> ²¹⁰	407	Les femmes ayant des antécédents familiaux de cancer du sein ou de cancer ovarien savent que le cancer du sein est une maladie héréditaire et qu'il existe des tests permettant de déceler les mutations de <i>BRCA1</i> . Mais leurs connaissances sur certains aspects laissent à désirer; les femmes très exposés au cancer du sein ou du cancer ovarien sont généralement favorables au dépistage génétique; le dépistage permet entre autres au sujet de savoir s'il devrait prendre d'autres mesures de prévention contre le cancer et se soumettre plus souvent à des tests de dépistage; le degré de connaissance des femmes de race blanche était plus élevé que celui des Afro-américaines; pour la plupart des Afro-américaines et des femmes de race blanche, la prévention du cancer et la détection étaient des bienfaits importants du dépistage; on a observé des différences entre	Sujets ou patients s'étant présentés spontanément	82 % des femmes admissibles ayant été jointes se sont présentées à l'entrevue de départ; 7 % ont refusé de prendre part au sondage; 11% n'étaient pas joignables; l'échantillon final comprenait 407 femmes

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		les groupes ethniques en ce qui concerne le degré de connaissance et les bienfaits perçus du dépistage génétique		
Hughes <i>et coll.</i> ²²⁶	163	Les résultats de l'étude montrent que les sujets qui sont informés des résultats de leurs tests génétiques de dépistage des mutations de <i>BRCA1/2</i> les communiquent aux membres de leur famille qui sont exposés; ces sujets sont très susceptibles de les communiquer à leurs sœurs	Les auteurs ne se sont pas penchés sur les sujets abordés après la divulgation des résultats des tests; ils n'ont pas cherché à savoir si les sujets étaient en faveur ou en défaveur du dépistage ou s'ils avaient eu du mal à communiquer avec les membres de leurs familles; les auteurs n'ont examiné ni la justesse des renseignements fournis ni les répercussions de la divulgation; l'échantillon n'était composé que de sujets de race blanche ayant été recrutés à l'aide d'un registre de cas de cancer héréditaire et les membres de leur famille n'avaient subi aucun test en cascade; les chances et les facteurs de communication aux parents exposés peuvent varier selon l'origine ethnique du sujet; l'information transmise aux parents peut varier entre les familles recevant les résultats des tests à des moments différents	
Hughes <i>et coll.</i> ²⁴⁷	43	Les résultats de l'étude semblent montrer que les proposants sont susceptibles d'avoir communiqué rapidement les résultats de leurs tests à leurs parents; bien que des besoins de soutien social aient motivé la communication des résultats, il se peut que les rapports réservés avec les membres de la famille soit un obstacle à la communication; dans 85 % des cas, les sujets ont communiqué les résultats de leurs tests à leurs sœurs; dans 95 % des cas, les entretiens ont eu lieu au cours de la semaine ayant suivi la réception des résultats; chez les proposants, le motif de divulgation le plus souvent invoqué était d'informer leurs sœurs de leur risque d'être porteuses de mutations; on n'a observé aucune différence entre porteurs de mutations et sujets chez qui les tests n'étaient pas concluants en ce qui concerne les raisons ayant incité les sujets à communiquer de l'information à leurs sœurs;	L'étude a été réalisée avec un échantillon réduit de proposants porteurs de mutations <i>BRCA1/2</i> ayant reçu les résultats de leurs tests et l'analyse s'est limitée à la communication des résultats aux sœurs des sujets; les auteurs se sont penchés sur le processus de communication et la satisfaction des proposants ont été évalués, mais ils n'ont pas examiné les réactions des parents ayant été informés des résultats; il est possible que la communication des résultats aux membres de la famille ait été facilitée par les séances de conseil génétique au cours desquelles les proposants ont fourni de l'information écrite qui a pu être partagée avec les membres de la famille; les auteurs ne se sont penchés que sur la communication des résultats aux sœurs, la communication aux frères n'a pas été abordée	

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		la crainte de bouleverser les parents était un important motif invoqué par ceux ayant refusé de divulguer les résultats de leurs tests		
Hughes <i>et coll.</i> ²⁵⁰	28	Les croyances et valeurs culturelles peuvent avoir influé sur la décision des Afro-américaines de se soumettre ou non au dépistage	Échantillon de petite taille	Les résultats pourraient être applicables à d'autres groupes ethniques
Jacobsen <i>et coll.</i> ²³¹	74	Les résultats de l'étude indiquent que la décision de nombreuses femmes ayant une prédisposition héréditaire de rechercher d'avoir recours à des services de conseil génétique est liée à la perception que les avantages à connaître si on est porteur ou non l'emportent sur les inconvénients; ces résultats sont compatibles avec le modèle transthéorique des changements d'habitudes et prouvent l'utilité de comprendre la prise de décision relativement au dépistage; les réactions semblent indiquer que la notification des sujets porteurs est susceptible d'avoir une incidence considérable sur l'état psychologique des femmes, la surveillance du cancer du sein et les comportements préventifs	Résultat en ce qui a trait à la disposition des femmes à l'étude à se soumettre à un éventuel test de dépistage de la prédisposition au cancer du sein; il est incertain que les tests génétiques de dépistage qui seront offerts dans l'avenir auront les mêmes caractéristiques que ce test éventuel; l'existence d'un lien entre la disposition à se soumettre à un dépistage et la décision de subir des tests est encore incertaine; l'échantillon à l'étude était principalement constitué de sujets de race blanche instruits; les résultats peuvent ne pas être applicables aux femmes ayant une prédisposition héréditaire et des caractéristiques démographiques différentes; les auteurs se sont limités à l'étude de femmes ayant ≥ 1 APD atteints du cancer du sein; il est possible que le dépistage suscite un certain intérêt chez les sujets n'ayant pas de prédisposition héréditaire ou chez qui la prédisposition héréditaire n'a pas été évaluée	94 femmes remplissant les critères de l'étude ont été invitées à prendre part à l'étude; 82 ont accepté, de ceux qui ont refusé, 12 ont affirmé manquer de temps; 8 femmes ont fourni des données incomplètes
Julian-Reynier <i>et coll.</i> ²⁸³	506	En moyenne, pour chaque mutation de <i>BRCA1</i> détectée, deux parentes au deuxième degré non touchées se sont soumises au dépistage; dans 75 % des familles, 8 mois se sont écoulés avant qu'un ou plusieurs parents proches ne soient informés des résultats après la divulgation des résultats au proposant; on a observé une fréquence élevée de l'intérêt envers le dépistage chez les parentes au premier degré; dans 85 % des familles, un ou plusieurs parents ont fréquenté	Les auteurs ont recruté les familles dans des cliniques de dépistage du cancer du sein pour éviter les biais au détriment des familles ayant pris part à des études; mais l'échantillon n'est pas représentatif de la famille à l'échelle nationale; en recherchant des proposant dans chaque établissement, les auteurs ont pu retenir un plus grand nombre de familles comptant un plus grand nombre de sujets touchés, ce qui explique la surestimation; dans la plupart des analyses, les dossiers retenus étaient ceux de sujets pour lesquels l'information avait été divulguée aux proposant au moins 8 mois	3 familles ont été exclues : une famille était porteuse d'une mutation de <i>BRCA2</i> ; pour les deux autres, l'information sur les APD et les PSD était incomplète

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		une clinique de dépistage génétique du cancer après que le proposant ait été informé des résultats de ses tests	auparavant; on peut avoir sous-estimé le délai de diffusion de l'information	
Kinney <i>et coll.</i> ²¹¹	95	L'étude fournit des renseignements sur les lacunes de connaissances, les attitudes et les croyances dont il faut tenir compte en élaborant un programme de dépistage génétique et de conseil génétique à l'intention des familles à l'étude et des celles qui sont exposées à un risque comparable; on a observé que le dépistage génétique suscitait beaucoup d'intérêt malgré le manque de connaissances sur la prédisposition au cancer chez les Afro-américaines vulnérables; aucun lien n'a été établi entre les croyances selon lesquelles Dieu est maître de la santé et l'observation des lignes de conduite suivies par les auteurs de l'étude de cohortes K2099	L'étude visait à évaluer l'intention de se soumettre au dépistage génétique plutôt que le comportement; l'intérêt à l'égard du dépistage de <i>BRCA1/2</i> est une surestimation de la fréquence du dépistage chez les sujets de race blanche; les résultats de l'étude doivent être interprétés avec prudence; les sujets entretenaient de bons rapports avec les pourvoyeurs de soins de santé et la communication était bonne; de nombreux sujets Afro-américains n'avaient pas confiance dans le système des soins de santé, ce qui a pu les dissuader d'utiliser les services; les résultats pourraient ne pas refléter les croyances, les attitudes et les connaissances chez d'autres Afro-américains porteurs de mutations associées au cancer héréditaire du sein; les larges intervalles de confiances et l'imprécision des rapports de cotes pourraient être attribuables à la taille réduite de l'échantillon; le fait d'avoir le choix de mener des entrevues privées ou des entrevues téléphoniques peut être sous-optimal; les auteurs ont consulté d'importantes ressources de l'étude K2099 pour établir une stratégie qui faciliterait le recrutement	79 % des 121 sujets admissibles à l'étude K2099 y ont pris part; par rapport aux autres, les sujets ayant pris part à l'étude sont plus susceptibles d'être des femmes et d'avoir pris part à une étude de corrélation antérieure; les sujets ayant pris part à l'étude étaient plus jeunes que les autres

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Lee <i>et coll.</i> ²⁰⁵	258	La fréquence réelle d'utilisation des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1/2</i> en milieu clinique est inférieure à celle dans les établissements de recherche et éventuellement dans d'autres établissements; les obstacles éventuels au dépistage sont le coût des tests, la peur du risque de discrimination par les assureurs et la nécessité de faire participer les membres de la famille touchés au programme de dépistage; le quart des patients admissibles au dépistage ont fini par se soumettre aux tests ou ont pris des dispositions pour que les membres touchés de leurs familles subissent des tests; certains facteurs seulement ont associés à l'accès à des tests sans frais, les antécédents personnels de cancer du sein ou de cancer ovarien et la culture juive ashkénaze; environ le tiers de tous les patients ayant subi les tests de dépistage étaient porteurs de mutations; certains facteurs ont été considérés comme importants dans certaines conditions hypothétiques et certaines conditions de recherche comme le degré d'instruction, le degré de reproductibilité, participation au dépistage, un mode de vie sain et la perception d'un risque élevé de cancer du sein n'ont eu aucune incidence sur l'utilisation des tests dans l'étude	Les estimations du risque génétique fournies aux patients n'étaient pas fondées sur un modèle d'étude monocentrique et n'ont pas été effectuées à l'aide d'une technique normalisée; tout modèle d'évaluation du risque comporte d'importantes limites; les estimations effectuées sur le modèle de Couch représentent empiriquement le double du risque réel, ce qui peut mener à une surestimation du risque parce que la prévalence des mutations de <i>BRCA2</i> est inférieure à celle des mutations de <i>BRCA1</i> ; une étude prospective réalisée à l'aide d'une documentation exhaustive sur les catégories de risque génétique aurait permis d'obtenir des renseignements plus utiles et plus pertinents sur les catégories de risque génétique et de savoir si les estimations pourraient avoir une incidence sur l'utilisation des tests génétiques de dépistage; l'adoption d'une législation visant à protéger le public contre le transfert de renseignements génétiques, la volonté accrue des assureurs de rembourser les sujets de leurs frais de dépistage génétique et les données émergentes sur les mesures préventives contre le cancer peuvent avoir une incidence sur la fréquence du dépistage	
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁸	121	La demande de tests génétiques de dépistage peut être importante, même parmi les femmes légèrement exposées; il faut s'assurer que les ressources sont adéquates pour offrir des conseils psychologiques avant de répandre l'usage des tests; il est essentiel d'établir des protocoles de consentement éclairé permettant d'expliquer les avantages et les limites du dépistage prédictif	Les sujets ont réagi à un scénario hypothétique se produisant dans une population précise de femmes très exposées; par conséquent, ce scénario ne peut pas s'appliquer à des programmes réels de dépistage génétique, ni à d'autres populations; l'échantillon était de petite taille; étude visait principalement des APD des patientes souffrant d'un cancer ovarien et hospitalisées dans un établissement de soins tertiaires; les sujets étaient surtout de race blanche et de classe moyenne; par	Aucune comparaison effectuée entre les groupes; étude descriptive, par conséquent les biais ne présentent pas un problème; le taux de participation n'a pas été signalé

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
			conséquent, les résultats ne sont pas nécessairement applicables aux femmes très exposées hospitalisées dans établissements de la région; les sujets étaient exposés à un risque faible (1 APD atteint du cancer)	
Lerman <i>et coll.</i> ²²⁷	105	La demande de tests génétiques de dépistage est élevée, même parmi les sujets qui ne sont pas susceptibles d'être porteurs de mutations prédisposantes; il est essentiel d'établir des protocoles de consentement éclairé permettant d'expliquer les avantages et les limites du dépistage prédictif	Les sujets ont réagi à un scénario hypothétique se produisant dans une population précise de femmes très exposées; par conséquent, les résultats peuvent ne pas s'appliquer à des programmes réels de dépistage génétique, ni à d'autres populations; la raison de l'écart d'un an entre la première et la deuxième entrevue n'est pas claire; aucun renseignement n'a été fourni sur le taux de participation, aucune indication du nombre de personnes ayant refusé de se soumettre au dépistage	Aucune comparaison effectuée entre les groupes; étude descriptive, par conséquent le biais ne présente pas un problème; le taux de participation n'a pas été communiqué
Lerman <i>et coll.</i> ¹³²	192	Certaines familles comptant des cas de CHSO désireront se soumettre à des tests de dépistage de mutations de <i>BRCA1</i> ; c'est parmi les familles jouissant d'un statut économique supérieur et ayant un grand nombre d'APD touchés que la fréquence d'utilisation des tests a des chances d'être la plus élevée; l'impact psychosocial du dépistage est prometteur mais il faut mener d'autres études avant de recommander le conseil génétique	La population à l'étude comprenait des sujets recrutés à l'aide du registre des cas de cancer héréditaire du sein et du cancer ovarien, elle était de race blanche et avait un degré d'instruction supérieur; un grand nombre de sujets avaient déjà pris part à des études sur l'hérédité	s.o.
Lerman <i>et coll.</i> ²⁰⁶	149	58 % des sujets ont demandé les résultats de leurs tests génétiques de dépistage; après avoir tenu compte des facteurs démographiques et du degré de risque, la souffrance attribuable au cancer est associée de façon importante et positive à l'utilisation des tests génétiques de dépistage de <i>BRCA1</i> , alors que la souffrance générale ne l'a pas été	Étude prospective par observation, plutôt qu'une étude sur échantillon aléatoire et contrôlé pour examiner la sensibilisation. Ainsi l'étude n'a pas permis d'évaluer l'incidence de l'instruction sur les degrés de souffrance; 24 % des sujets admissibles n'ont pas participé à l'étude; il est peu probable qu'ils aient fourni un échantillon de sang et demandé les résultats des tests; aucun moyen de savoir si les degrés de souffrance variaient; participants recrutés à l'aide du registre des cas de CHSO étaient tous de race blanche, avaient un degré d'instruction supérieur et une assurance médicale	Il est très probable que les sujets aient déjà subi des analyses sanguines et demandé à subir des tests de dépistage; le fait qu'ils n'aient pas eu à subir d'autres analyses sanguines peut avoir influé sur l'utilisation des tests; la Généralité des résultats peut être limitée; biais d'abandon potentiel

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁷	327	Les sujets ayant refusé de se soumettre au dépistage génétique et provenant de familles associées à des mutations de <i>BRCA1/2</i> dans lesquelles les degrés de stress attribuable au cancer étaient élevés peuvent être exposés à un risque accru de dépression et par conséquent peuvent bénéficier de la sensibilisation et des conseils; chez ces sujets, on devrait surveiller l'apparition de réactions indésirables	La population à l'étude comprenait des sujets recrutés à l'aide d'un registre de cas de cancer héréditaire du sein et de cancer ovarien; les sujets étaient de race blanche et avait un degré d'instruction supérieur; ils possédaient donc des connaissances générales sur le cancer héréditaire qui en résulte et les résultats des tests étaient plus faciles à obtenir les conditions de réalisation de cette étude ne peuvent pas être représentatives de celles en milieu clinique	Les auteurs signalent avoir vérifié le risque de biais d'abandon; ils n'ont observé aucun écart significatif en ce qui a trait aux variables démographiques ou aux degrés de souffrance au point de départ; ceux qui ont été perdus de vue sont considérablement plus susceptibles d'être atteints du

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Lerman <i>et coll.</i> ²³⁶	298	Chez les Afro-américaines faiblement ou moyennement exposées qui reçoivent des conseils génétiques dans un établissement de recherche d'un conseiller afro-américain, des séances de sensibilisation et de conseil avant les tests peuvent motiver les sujets à se soumettre au dépistage <i>BRCA1</i> plutôt que les dissuader; chez les femmes de race blanche, d'autres méthodes de conseil peuvent ne pas influencer sur les intentions de dépistage	Presque tous les services de conseil génétique aux Afro-américaines ont été fournis par des infirmières conseillères afro-américaines; ainsi les résultats de l'étude sont moins applicables aux Afro-américaines conseillées par les conseillères de race blanche; certains aspects de la formation ou des antécédents des conseillers peuvent influencer sur les résultats; on pourrait observer entre les deux établissements certaines différences quant aux interventions susceptibles d'avoir contribué aux différences entre les races; des différences entre les deux segments de l'étude pourraient être attribuables aux différences de temps passé avec les conseillers; fourniture d'échantillon de sang aux fins du dépistage; comme les antécédents familiaux ont été signalés par les sujets eux-mêmes, il se pourrait qu'ils soient moins précis que les dossiers médicaux; les Afro-américaines étaient moins nombreuses que les femmes de race blanche; biais de sélection potentiel attribuable à différents taux de participation; les Afro-américaines et les sujets de race blanche n'ont pas été recrutées dans les mêmes établissements hospitaliers; chez les Afro-américaines, le taux de participation était nettement inférieur; les Afro-américaines inscrites étaient plus âgées, avaient des revenus supérieurs et un degré de détresse de départ inférieur par rapport aux Afro-américaines n'ayant pas pris part à l'étude; les femmes de race blanche inscrites présentaient une détresse de base supérieure par rapport aux sujets de race blanche n'ayant pas pris part à l'étude; cependant les auteurs indiquent qu'il n'y a pas de différence significative entre les participantes et celles ayant été perdues de vue, on ne fournit aucune donnée sur la perte de suivi; on ne semble pas avoir évalué les pertes de suivi par les groupes d'intervention	Entre les sujets ayant pris part à l'étude et les autres, on a observé des écarts significatifs, notamment en ce qui a trait à l'instruction, l'état civil, l'origine ethnique, le revenu et les antécédents familiaux; ces écarts peuvent avoir une incidence sur les résultats
Liede <i>et coll.</i> ²²⁵	59	La principale raison ayant incité les sujets à avoir recours au conseil génétique était qu'ils se faisaient du souci pour leurs filles; 88 % des hommes ont participé aux conversations	Certains résultats ne sont pas très clairs à savoir s'il s'agissait d'un cancer du sein ou de la prostate ou d'un cancer colorectal	15 sujets ont pris part à au sondage effectué par téléphone; 4 hommes n'ont pas renvoyé le questionnaire, 3 hommes ont été

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		familiales sur le cancer du sein et le cancer ovarien; 47 %, à des conversations sur la chirurgie prophylactique; la plupart des hommes croyaient être exposés à un risque accru de cancer, peu importe la forme; moins de la moitié des hommes n'ayant jamais souffert du cancer ont indiqué avoir opté pour d'autres méthodes de surveillance du cancer de la prostate après avoir reçu les résultats. Plus de la moitié des hommes étaient obsédés par la peur du cancer. Le degré de satisfaction à l'égard de conseil génétique est généralement élevé; sujets pour lesquels les praticiens en connaissent davantage, selon les répondants : pressions influant sur la décision des hommes de se soumettre au dépistage, difficultés à établir des régimes de surveillance pour le cancer du sein et de la prostate, manque d'information sur la communauté médicale où se déroulent les expériences des hommes; on doit accorder une plus grande importance aux hommes.		perdus de vue et 1 a refusé de prendre part à l'étude
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴⁴	28	Les degrés de souffrance chez les hommes et leurs conjointes étaient faibles avant l'obtention des résultats des tests; de nombreux hommes et de nombreuses conjointes s'attendaient à ce que les résultats du dépistage touchent les enfants mais pas le niveau de leurs problèmes; chez les hommes n'ayant pas de fille et ceux étant optimistes de nature, le degré de souffrance était particulièrement bas avant la divulgation des résultats des tests; la plupart des hommes ont signalé qu'ils n'avaient pas évité la question; 4 hommes sur 28 ont été reconnus comme porteurs de mutation; un porteur de mutation et par 3 non-porteurs ont signalé un degré de souffrance élevé après la divulgation des résultats; la transcription des entrevues a	30 % des hommes ont décidé de se retirer de l'étude; l'échantillon était de petite taille, les sujets n'avaient pas été choisis au hasard; à peu près la moitié des hommes participant avaient ≥1 parent qui prenaient part à l'étude; ceci indique que l'échantillon n'était pas statistiquement indépendant; en raison des restrictions relatives aux échantillons, des interprétations prudentes sont possibles	

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
		<p>révélé une grande variation des réactions psychologiques chez les porteurs de mutation; le faible degré de souffrance avant le dépistage chez les hommes n'indique pas nécessairement que l'on évite la question; les entrevues ont donné l'impression qu'un grand nombre d'hommes avaient perçu les répercussions des résultats non favorables avec un certain détachement et qu'ils ne pouvaient pas être responsables s'ils risquaient de transmettre une mutation à leurs enfants</p>		
Lodder <i>et coll.</i> ²⁴²	63	<p>Chez les femmes ayant opté pour une mastectomie prophylactique, les degrés de souffrance étaient bien supérieurs à ceux des porteuses de mutation ayant opté pour la surveillance et des non-porteuses de mutation; l'écart de souffrance le plus important, qui avait été observé avant et après le dépistage, avait pratiquement disparu après un suivi d'un an; les porteuses de mutation ayant décidé de subir une mastectomie prophylactique, le plus souvent des femmes dans la trentaine, avaient pour la plupart de jeunes enfants et étaient plus sensibles à la prédisposition héréditaire au cancer dans la famille que celles qui avaient opté pour une surveillance régulière; effets nuisibles observés chez les femmes ayant subi une mastectomie prophylactique quant à la perception de l'aspect et de la sensation de la région du sein et la relation et le bien-être physique et intime; chez les femmes ayant opté pour la mastectomie prophylactique, le degré de souffrance était plus élevé que chez les autres femmes ayant pris part à l'étude, les degrés de souffrance ont diminué considérablement ≥ 6 mois après l'intervention chirurgicale, probablement en raison de la réduction du risque important de développer le</p>	<p>La portée des observations est réduite car on n'a pas effectué d'étude de validation sur l'image corporelle ou la sexualité; l'étude pourrait ne pas tenir compte des conclusions définitives sur les inquiétudes suscitées par l'image corporelle et la sexualité chez les femmes qui subissent une mastectomie prophylactique; comme un petit nombre de conjoints ont participé à l'étude, la perception des répercussions de la mastectomie prophylactique est peu représentée; alors que les conjoints des femmes ayant subi une mastectomie prophylactique n'ont pas signalé éprouver plus de gêne en raison de l'apparence de leurs femmes que les conjoints d'autres femmes, l'intervention chirurgicale semblé avoir un effet néfaste sur la fréquence des contacts intimes avec le conjoint ≤ 8 mois après l'intervention chirurgicale</p>	

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Lynch <i>et coll.</i> ²⁰¹	181	<p>cancer du sein</p> <p>Le test d'ADN doit être effectué dans le cadre du conseil génétique et soulèvent de nombreuses questions complexes en clinique et dans d'autres contextes</p>	<p>L'ADN avait été extrait de lymphocytes circulants prélevés chez certains membres de ces familles, recueillis et stockés aux fins du test avant la découverte du gène <i>BRCA1</i>; certains sujets étaient morts, d'autres avaient été perdus de vue et un sous-groupe inconnu de membres de la famille avaient décidé de ne prendre part aux études; capacité limitée d'évaluer la proportion de sujets ayant décidé de se soumettre au dépistage et de recevoir les résultats du test; ces sujets (par rapport au public) ne seraient probablement pas au courant des risques et avantages éventuels du dépistage génétique; certaines questions ont été soulevées au cours de l'étude; il n'est pas clair si ces questions ont été mesurées ou interprétées à la lumière des données disponibles; en raison du manque d'information sur la façon dont les sujets ont été choisis, il n'est pas clair à qui s'appliquent les résultats</p>	<p>Comme il s'agit d'une étude descriptive, ce n'est pas les biais qui soulèvent un problème mais la validation externe; les résultats de l'étude sont inadéquats et peu clairs; aucune indication sur la façon dont 14 familles ont été choisies dans un registre de 150; aucune comparaison entre les 181 sujets ayant subi des tests de dépistage et celles qui n'en ont pas subi; on n'est pas sûr quels sont les résultats signalés par les participants et quels sont ceux interprétés par le conseiller</p>
Mehnert <i>et coll.</i> ²¹⁸	100	<p>Les résultats indiquent que les femmes possèdent peu de connaissances et que les médias sont les principales sources d'information; les femmes ont surestimé leur risque de cancer; les femmes ayant eu recours au conseil génétique avaient une attitude plus favorable envers le dépistage du BRCA et celles qui étaient atteintes d'un cancer étaient plus critiques à l'égard du diagnostic que les femmes saines; chez les sujets choisis au hasard, la crainte du cancer ou d'une récurrence du cancer créait une charge émotionnelle; le risque de cancer a été surévalué de 45 % en moyenne; les femmes ayant eu recours au conseil génétique sont favorables au dépistage génétique de <i>BRCA</i> alors que celles qui avaient déjà souffert du cancer étaient plus critiques à l'égard du dépistage que les femmes en santé.</p>	<p>Les femmes répondant aux demandes locales de volontaires peuvent être le biais du dépistage et ne sont pas la représentation de la population en général</p>	<p>Généralité réduite</p>

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Meiser <i>et coll.</i> ²³³	143	Les non-porteuses tirent des avantages psychologiques du dépistage génétique; les porteuses prévoient que la souffrance attribuable au cancer du sein augmentera de façon continue chez elles après la divulgation des résultats des tests (bien qu'aucun autre effet nuisible sur le plan psychologique n'ait été observé dans le groupe)	Limites en raison de la taille de l'échantillon	La façon dont les sujets témoins ont été choisis n'est pas claire
Patenaude <i>et coll.</i> ²⁰²	36	Les facteurs susceptibles d'influer sur le recours aux programmes de dépistage génétique du cancer sont entre autres les demandes générées par un programme, la nature et l'imminence du risque de cancer, les facteurs démographiques, la léthalité perçue des cancers à l'étude, la clarté des recommandations de surveillance et l'efficacité perçue du dépistage, la force du Moi et les épreuves que la famille a dû traverser en raison du cancer	Les données sont préliminaires; l'échantillon se réduisait à deux familles, on ne dispose pas d'assez de renseignements sur les sujets de l'étude pour déterminer à qui les résultats sont applicables; les données peuvent ne pas appuyer les conclusions de l'auteur	On ne dispose pas d'assez de renseignements pour juger de la pertinence de la méthodologie de l'étude; méthode d'échantillonnage non signalée, aucune comparaison entre les sujets ayant accepté de prendre part à l'étude et ceux qui ayant refusé, résultats finals pas encore disponibles
Phillips <i>et coll.</i> ²²⁹	102	Facteurs influant le plus sur la prise de décision: contribution à la recherche, bienfait éventuel potentiel pour les membres de la famille, curiosité et soulagement potentiel (si les résultats sont négatifs); risques perçus du dépistage : discrimination de la part des assureurs, perte de confidentialité, précision et interprétabilité des résultats, répercussions éventuelles sur les perspectives de mariage pour des membres de la famille et concentration sur la communauté juive	Échantillon de petite taille, on n'a pas tenu compte des opinions de sujets ne s'étant pas soumis au dépistage; tous les sujets souffraient du cancer du sein, de sorte que les résultats peuvent ne pas s'appliquer aux femmes non touchées, les sujets ayant refusé de se soumettre au dépistage auraient dû être inclus dans le groupe témoin; aucun renseignement n'a été fourni sur les sujets ayant refusé de prendre part à l'étude	Comme il s'agit d'une étude descriptive, les biais éventuels ne posent aucun problème; aucun renseignement n'a été fourni sur les sujets ayant refusé de prendre part à l'étude (32 sur 134); peut influencer sur la validité externe

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Press <i>et coll.</i> ²¹³	246	Éducation sur le gène du cancer du sein et le risque du cancer du sein très importante.	La portée des résultats de l'étude est limitée par l'utilisation de situations « hypothétiques » par rapport à la fréquence réelle, niveau inégal d'instruction variant en fonction de l'ethnicité, confusion potentielle parmi les sujets quant à la signification que peut avoir un gène du cancer du sein et le cancer du sein; la situation hypothétique utilisée peut eu des répercussions sur les résultats; compte tenu des écarts en fonction de l'ethnicité, des analyses sur échantillon stratifié ou des analyses à plusieurs variables pourraient avoir été plus appropriées	Intérêt envers le dépistage évalué par les antécédents familiaux, l'origine ethnique et la performance des tests de dépistage
Randall <i>et coll.</i> ¹⁹⁷	60	On a observé que le conseil génétique et le dépistage génétique n'avaient aucun effet psychologique nuisible chez femmes de l'étude; on ne peut émettre aucune hypothèse sur l'adaptation psychologique après la divulgation des résultats des tests	L'omission de la mesure du risque subjectif, l'échantillon de petite taille, le dépistage génétique peut susciter plus d'inquiétude chez les femmes touchées que ce qu'il ressort dans l'étude; les chercheurs n'ont sondé que des femmes ayant eu recours au dépistage, celles qui étaient trop inquiètes pour avoir recours au dépistage ou au conseil génétique ont été exclues; les sujets témoins ont été choisis après que les médecins les aient autorisés à prendre part à l'étude, de sorte que les médecins peuvent sans le vouloir avoir imposé des critères de sélection qui peuvent influé sur les résultats; aucune des femmes n'a reçu les résultats de ses tests de dépistage; les répercussions après la divulgation des résultats des tests n'ont pas pu être examinées; suivi inadéquat car on n'a fourni aucun renseignement sur les répercussions de la réception des résultats des tests	Différences observées entre les cas et les témoins en ce qui a trait à l'instruction et l'état matrimonial; la méthode d'échantillonnage n'a pas été la même pour le groupe cas et le groupe témoin

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Reichelt <i>et coll.</i> ²³⁸	232	Les résultats révèlent une nette insuffisance de réactions psychologiques défavorables pour permettre de prédire les effets des tests de dépistage de la prédisposition chez les hommes et les femmes sans antécédent de cancer, mais indiquent des degrés élevés de souffrance psychologique et un nombre de cas parmi les femmes ayant des antécédents de cancer; la fréquence du dépistage est plus élevée que celle enregistrée dans d'autres études; les établissements offrant des programmes de dépistage de la prédisposition peuvent poursuivre leurs activités sans craindre les effets psychologiques défavorables du dépistage	Les résultats peuvent s'appliquer uniquement aux sujets qui se présentent spontanément	Comparaison entre des femmes ayant des antécédents de cancer et des femmes n'en ayant pas; cela peut ne pas être la comparaison la plus appropriée
Richards <i>et coll.</i> ²¹⁴	309	Le dépistage génétique suscite un très grand intérêt parmi les sujets ayant assisté aux séances d'information, le modèle d'information en groupe s'est révélé est efficace et efficient, les sujets porteurs de mutations de <i>BRCA1</i> et de <i>BRCA2</i> fréquentes dans la population à l'étude n'ont été identifiés que parmi les sujets ayant des antécédents de cancer du sein ou de cancer ovarien	Biais apparent causé par l'inclusion des sujets ayant des antécédents familiaux de cancer du sein ou du cancer ovarien	Aucune comparaison n'a été établie entre les sujets ayant pris part à l'étude et ceux n'y ayant pas pris part

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Schwartz <i>et coll.</i> ²²³	279	L'étude ne fournit aucune preuve que les programmes de dépistage de dépistage de <i>BRCA1/2</i> offerts par les cliniques ont des effets nuisibles chez les femmes ni même qu'ils présentent des avantages pour celles chez qui les résultats des tests sont négatifs	Abandon différentiel – les femmes chez qui les résultats des tests étaient négatifs ou non concluants sont plus susceptibles d'avoir abandonné l'étude que les femmes chez les femmes chez qui les résultats étaient positifs, ce qui peut avoir influer sur les résultats s'il y avait des différences de degrés de souffrance entre les sujets; homogénéité de l'échantillon à l'étude : les résultats devraient être validés dans des établissements accueillant une clientèle plus diversifiée sur le plan ethnique et d'autres établissements de soins primaires dans lesquels le dépistage peut être offert; les établissements qui ne parviennent pas à offrir des services étendus de conseil génétique avant et après les tests de dépistage pourraient ne pas obtenir des résultats aussi favorables; tous les sujets s'étaient présentés spontanément; les tests ont varié selon l'origine ethnique; des proposants juifs se sont fait offrir des tests de dépistage de trois mutations fondatrices, tandis que les proposants qui n'étaient pas juifs se sont fait offrir un séquençage complet des gènes <i>BRCA1/2</i> ; parmi les parents, les parents qui n'étaient pas Juifs ont subi des tests permettant de déceler la présence d'une seule mutation délétère identifiée dans la famille, alors que les parents Juifs ont subi des tests de dépistage de 3 mutations fondatrices; certaines mutations n'ont pas été dépistées car les tests ne permettaient pas de les rechercher	Bien qu'au point de départ, on n'ait noté aucune différence de variables sociodémographiques ou psychologiques entre les sujets ayant été surveillés pendant toute la durée du suivi et ceux qui ayant été perdus de vue, on a observé des différences en ce qui a trait aux résultats des tests; les proposants chez qui les tests étaient positifs sont plus susceptibles d'avoir été surveillés pendant toute la période de suivi que ceux chez qui les résultats n'étaient pas concluants
Schwartz <i>et coll.</i> ²²⁴	290	Un profond attachement profond aux valeurs spirituelles peut avoir dissuadé certaines femmes atteintes du cancer du sein de se soumettre à des tests de dépistage	Échantillon : toutes les femmes avaient eu recours spontanément au conseil génétique et accepté d'effectuer l'entrevue téléphonique de départ; une fréquence de tests de dépistage de 83 % peut être une surestimation de toutes « les femmes admissibles », tous les sujets étaient atteints d'un cancer du sein et appartenaient à des familles très exposées, les résultats de l'étude ne sont donc pas applicables aux femmes non touchées ainsi qu'à celles appartenant à des familles peu exposées; tous les tests et services de conseil génétique étaient gratuits, la fréquence dans une population peut donc être surestimée si le patient doit assumer les coûts des tests;	

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
			on s'est servi d'un seul point pour apprécier la spiritualité; elle aurait pu être mieux appréciée; tous les sujets de l'étude s'étaient présentés spontanément	
Sheridan <i>et coll.</i> ²⁴⁰	102	Les sujets porteurs de mutations ont affirmé qu'ils avaient éprouvé de la colère et de l'angoisse et qu'ils s'étaient sentis déprimés après avoir reçu les résultats; les sujets non porteurs ont affirmé avoir ressenti un soulagement; la plupart ont partagé leurs résultats avec les membres immédiats de la famille; les résultats étaient compatibles à ceux d'autres études	L'étude avait été réalisée auprès d'une population peu nombreuse et se limitait à une région géographique de l'Ontario	L'étude multicentrique avait été réalisée en Ontario; les résultats pourraient être plus généralisable pour la population
Tercyak <i>et coll.</i> ²⁰⁰	133	Les personnes chez qui le degré de souffrance générale était élevé avant le conseil génétique et celles qui ont fourni beaucoup d'efforts d'adaptation après les séances de conseil génétique sont les plus susceptibles d'avoir divulgué les résultats de leurs tests de dépistage de <i>BRCA1/2</i> à leurs enfants	Aucune information détaillée sur les enfants, un petit nombre d'hommes en raison de la fréquence peu élevée du cancer du sein chez l'homme, divulgation des résultats peu de temps après la réception; d'autres renseignements peuvent avoir été transmis par la suite; observation de symptômes infracliniques (ne doivent pas être fondés sur les critères cliniques) de souffrance et de souffrance attribuable au cancer	Le suivi devrait être de plus longue durée
Tercyak <i>et coll.</i> ¹⁹⁸	42	L'étude a démontré l'existence d'un lien entre le processus de communication chez les femmes se soumettant au dépistage de <i>BRCA1/2</i> et les jeunes enfants; on a observé une forte corrélation entre certains facteurs de développement, comme l'âge des enfants, les antécédents de communication maternelle, le style de rapports ouverts entre parents et enfants au point de départ, et une fréquence élevée de communication des résultats des tests de dépistage de <i>BRCA1/2</i> aux jeunes.	La taille de l'échantillon donne la possibilité de biais de renvoi en faveur des sujets très sensibilisés aux risques de cancer héréditaire, les comptes rendus des mères sur les comportements de leurs enfants et la communication peuvent être biaisés en raison des effets du regroupement des données, on n'a pas tenu compte de l'appréciation de la communication de base et d'autres sujets de conversation en famille; les répercussions immédiates et à long terme des habitudes de communication doivent être évaluées plus en profondeur; les femmes avaient bénéficié d'un programme exhaustif d'information et de services de dépistage de <i>BRCA1/2</i> offerts sans frais; les résultats peuvent ne pas être représentatifs pour tous les sujets admissibles; les motifs des sujets et le suivi n'ont pas été expliqués; il serait peut-être approprié de rallonger la période de suivi	Le suivi devrait être de plus longue durée

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Tessaro <i>et coll.</i> ²⁴⁸	66	Les femmes doivent être informées autant des aspects négatifs du dépistage génétique que des aspects positifs; on doit déterminer quelle est la meilleure façon de tenir compte de l'avis des médecins dans le processus de prise de décision, il faut prendre en compte les effets de dépistage sur les relations avec les membres de la famille et offrir plus de programmes d'information publique sur le dépistage génétique et sur ce qu'il signifie.	Nombre disproportionné de femmes ayant fait des études collégiales chez les femmes touchées et les femmes non touchées; malgré le déploiement d'efforts pour obtenir une diversité en ce qui a trait à la race, au revenu et à l'instruction, 23 % des sujets appartenaient à des minorités et la plupart possédaient un degré d'instruction supérieur; 2 groupes de femmes touchées ont été recrutées dans des groupes d'entraide communautaire principalement constitués d'Afro-américaines; tendance à avoir moins de connaissances sur le dépistage génétique; il s'agissait d'une étude qualitative, les auteurs ont donc soulevé des questions relatives au dépistage mais n'ont pas examiné le lien entre ces questions et la fréquence du dépistage	
Thompson <i>et coll.</i> ²¹²	76	Les sujets ayant décidé de ne pas avoir recours au conseil et au dépistage génétiques avaient bien moins de connaissances sur les gènes <i>BRCA</i> que ceux ayant décidé de ne pas y avoir recours; aucune différence n'a été observée entre les groupes en ce qui a trait aux avantages perçus du dépistage, mais un plus grand nombre d'obstacles ont été signalés par ceux ayant décidé de ne pas avoir recours au conseil génétique; la souffrance attribuable au cancer a été associée positivement à la participation aux séances de conseil génétique, que les sujets aient participé au non au programme de dépistage	Les pour et les contre du dépistage ont été examinés, mais les pour et les contre du conseil génétique ne l'ont pas été; un taux faible de réponse réduit la générabilité des résultats; un faible taux de participation peut influencer sur les résultats car il pourrait être associé à l'intérêt et à l'attitude envers le dépistage et le conseil génétiques.	Il existerait peut-être un lien entre la participation et l'intérêt à l'égard du dépistage ou du conseil génétique; 46 % n'ont pas renvoyé le questionnaire; aucune comparaison n'a été faite entre les répondants et les non-répondants
Valdimarsdottir <i>et coll.</i> ²³⁰	105	La souffrance attribuable au cancer influe sur la décision de la femme de se soumettre au dépistage génétique de <i>BRCA1</i> : durant les séances de conseil génétique, il faudrait aborder la question de la souffrance attribuable au cancer parce qu'elle peut influencer sur la probabilité que la femme prenne une décision éclairée	La majorité des femmes étaient de race blanche et avait fait des études; les résultats ne peuvent donc s'étendre à d'autres groupes ethniques et d'autres femmes ayant fait des études; échantillon de petite taille; étude axée sur <i>BRCA1</i> ; taux de réponse non signalé; les auteurs doivent faire une distinction entre accepter de subir des analyses sanguines et désirer être informé des résultats des tests	On n'a pas indiqué la méthode de sélection des sujets; la méthode peut influencer sur les résultats; le taux de participation n'a pas été signalé

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Velicer <i>et coll.</i> ²⁰⁴	276	Les pourvoyeurs de soins de santé et les survivants d'un cancer du sein à long terme ne parlent pas entre eux du dépistage génétique de <i>BRCA</i> ; existence d'un lien solide entre l'intention de se soumettre au dépistage génétique et la garantie que les frais du dépistage seront assumés par l'assureur; l'enrichissement des connaissances des survivants pourrait ne pas causer un afflux important de demandes de tests de dépistage, mais pourrait permettre aux sujets de prendre des décisions éclairées; la participation des pourvoyeurs de soins de santé pourrait être utile dans le processus de prise de décision	L'étude transversale ne permet pas d'établir des liens de causalité; les auteurs n'ont fourni aucun renseignement à savoir si ces femmes se sont effectivement soumises au dépistage, ils n'ont précisé qu'elles en avaient eu l'intention; aucune information fournie sur la source d'information sur les gènes <i>BRCA</i> . Les auteurs auraient pu utiliser une méthode plus raffinée pour mesurer la volonté de payer; les résultats étaient variables et hypothétique dans le fait que l'étude ne fournit aucun renseignement à savoir si les sujets ont fini pas se soumettre à des tests de dépistage	
Wood <i>et coll.</i> ¹⁹⁹	35	Les services de conseil et de dépistage génétiques ne provoquent pas une aggravation de la dépression et de la souffrance; néanmoins, il convient de faire preuve de prudence auprès des sujets chez qui le cancer du sein a été diagnostiqué au cours de l'année précédant le dépistage parce que le degré de souffrance chez ces sujets est élevé	Échantillon de petite taille; un suivi d'une durée d'un mois semble insuffisant aux fins de l'étude, même pour une étude pilote	
Worringen <i>et coll.</i> ²⁸⁴	94	Les sujets prenant contact avec des centres de conseil génétique sont disposés à subir des tests de dépistage génétique; les médecins traitants et les membres de la famille influent sur la décision du sujet de se soumettre à un dépistage; les sujets se sentant incapables d'accepter la probabilité qu'ils soient porteurs de mutations renoncent non seulement aux tests de dépistage de la prédisposition au cancer mais également au conseil génétique	Le sexe, l'instruction et l'âge n'ont pas eu d'incidence sur la prédiction de l'intention de se soumettre au dépistage, dans l'échantillon pris au hasard, le degré d'instruction était élevé, la proportion d'hommes était faible; en plus des effets attribuables à la situation et à la culture dans l'échantillon pris au hasard, certaines limites méthodologiques peuvent expliquer les différences entre les résultats de cette étude et ceux d'autres études; la répartition de la variable dépendante « intention de se soumettre au dépistage » est asymétrique et petit nombre de sujets ont refusé de se soumettre au dépistage; la plupart des variables indépendantes et des variables dépendantes ont été déterminées à l'aide d'un seul élément de sorte que l'on peut lui accorder un degré limité de fiabilité	

Auteur	Taille de l'échantillon	Conclusions des auteurs	Limites de l'étude	Répercussions des biais, le cas échéant
Wylie <i>et coll.</i> ²⁴¹	57	La perception du soutien apporté par le conjoint au moment des tests de dépistage est un bon indice de la souffrance psychologique que vivra le sujet ≤ 2 ans après le dépistage	Échantillon constitué en grande partie de membres de l'Église de Jésus-Christ des saints des derniers jours (Mormons); l'incidence des antécédents familiaux du cancer peuvent limiter l'utilité de l'étude	En raison des caractéristiques religieuses, cet échantillon peut être différent d'autres populations bien que le soutien éventuel offert à des membres de cette église semble indiquer que les résultats sont prudents

ANNEXE 8 : Résumé des études, des caractéristiques des sujets et des questions éthiques

Auteur (pays)	Caractéristiques de l'étude		Caractéristiques des sujets		Questions éthiques		
	Méthodologie	Échantillon (% femmes)	Âge moyen en années (plage)	Antécédents familiaux (de cancer)	Questions liées au consentement éclairé	Protection des renseignements personnels et confidentialité	Répercussions familiales
Armstrong (É.-U.) ²⁵³	Enquête postale	636 (100)	48 (de 20 à 80)	Sujets participant à l'évaluation du risque de cancer du sein (27 % de descendance juive ashkénaze; 18 % de porteurs de mutations de <i>BRCA</i>) (cancer du sein ou cancer ovarien)	NS	Crainte de discrimination de la part des assureurs-vie : facteur jugé moyennement important ou très important par 55 % des sujets (n = 574); les femmes craignant la discrimination de la part de assurance-vie étaient moins disposés à se soumettre aux tests génétiques de dépistage (RR 0,67,95 % IC : 0,52;0,85); la crainte de discrimination n'a été corrélée ni au risque de cancer du sein, ni aux modifications de la couverture d'assurance (p > 0,24)	NS
Benkendorf (É.-U.) ²⁵⁴	Entrevue téléphonique structurée de base d'une durée de 20 minutes et questionnaires	238 (100)	44 (22 à 75)	≥1 APD touchée (cancer du sein ou cancer ovarien)	98 % des sujets se sont soumis volontairement au dépistage; 95 % sans la recommandation de leur médecin	Transmission de renseignements génétiques par les professionnels de la santé sans le consentement du sujet : divulgation à	Transmission de renseignements génétiques par les professionnels de la santé sans le consentement du sujet : à la famille immédiate, 87 % étaient contre; au conjoint, 84 % étaient contre;

Auteur (pays)	Caractéristiques de l'étude		Caractéristiques des sujets		Questions éthiques		
	Méthodologie	Échantillon (% femmes)	Âge moyen en années (plage)	Antécédents familiaux (de cancer)	Questions liées au consentement éclairé	Protection des renseignements personnels et confidentialité	Répercussions familiales
	d'auto-évaluation				(pourcentage plus élevé chez les sujets de race noire ou les femmes ayant plus de facilité à se prendre en charge ($p < 0,05$); 88 % affirmaient que c'était aux parents de décider de soumettre leurs enfants mineurs au dépistage (pourcentage plus élevé dans la population noire et chez les femmes ayant plus de facilité à se prendre en charge $p < 0,05$ %)	l'employeur : 97 % étaient contre; divulgation à l'assureur : 95 % étaient contre	les femmes pourraient se faire refuser l'accès au test si le médecin s'y oppose; les résultats de l'étude révèlent que les femmes ont souvent plus de connaissances sur le risque génétique que les médecins et qu'elles peuvent se soumettre au dépistage, malgré les recommandations de leur médecin
Durfy (É.-U.) ²⁵²	Examen des formulaires de consentement éclairé et des protocoles	Sept établissements	s.o.	NS (cancer du sein)	100 % expliquaient les répercussions du dépistage si les résultats des tests étaient positifs ou négatifs; 71 % exposaient les risques physiques associés aux analyses	Dans les formulaires de tous les établissements, les questions relatives à la confidentialité étaient abordées; 6 établissements (86 %) exigeaient que le sujet ait donné un consentement écrit avant recevoir les résultats de ses tests; 3 établissements (43 %)	NS

Auteur (pays)	Caractéristiques de l'étude		Caractéristiques des sujets		Questions éthiques		
	Méthodologie	Échantillon (% femmes)	Âge moyen en années (plage)	Antécédents familiaux (de cancer)	Questions liées au consentement éclairé	Protection des renseignements personnels et confidentialité	Répercussions familiales
					sanguines ou les limites des tests quant au dépistage de toutes les mutations possibles; 43 % précisaient que le dépistage était facultatif ou indiquaient les coûts exacts de dépistage; 29 % expliquaient que les résultats des tests avaient des répercussions psychologiques; 14 % indiquaient le délai de réception des résultats des tests	transmettaient les résultats au médecin ayant ordonné les tests; seulement 29 % ne transmettaient les résultats qu'aux sujets ayant subi les tests; 29 % ne précisaient pas à qui les résultats des tests seraient communiqués; 86 % précisaient les risques pour l'assurance et 43 % indiquaient que les employeurs étaient susceptibles d'être informés des résultats des tests; 29 % indiquaient que les résultats des tests pouvaient servir aux fins de recherche	
Goelen (Belgique) ²⁵⁷	Méthode utilisant des enregistrements réalisés au cours des séances de consultation génétique	45 (69)	NS	≥ 2 APD (cancer du sein ou cancer ovarien), ou ≥ 1 cas de cancer du sein diagnostiqué avant 50 ans; disponibilité du matériel génétique de ≥ 1 membre de la famille atteint	Les membres des familles souscrivaient au principe de l'autonomie de la personne, y compris celle des enfants	Les sujets ayant reçu les résultats des tests craignaient que la confidentialité des renseignements personnels ne soit pas protégée dans la famille; si certains membres de la famille étaient informés des résultats des tests, alors les autres devaient l'être aussi; si les conjoints devaient être	Les porteurs potentiels atteints du cancer ont aimé avoir l'occasion d'apporter une contribution à la famille; ceux chez qui les résultats des tests étaient négatifs craignaient ne pas être utiles à leurs parents, tout comme ceux qui ne savaient pas s'ils soumettraient au dépistage

Auteur (pays)	Caractéristiques de l'étude		Caractéristiques des sujets		Questions éthiques		
	Méthodologie	Échantillon (% femmes)	Âge moyen en années (plage)	Antécédents familiaux (de cancer)	Questions liées au consentement éclairé	Protection des renseignements personnels et confidentialité	Répercussions familiales
						informés des résultats, les parents du conjoint devaient l'être aussi; certains se demandaient si la collectivité devait être informée; on se demandait aussi si les résultats des tests devaient être communiqués aux frères et sœurs	
Hallowell (R.-U.) ²⁵⁸	Méthode reposant sur les faits utilisant des données recueillies au cours d'entretiens (enregistrés et transcrits) d'une durée d'une heure ou deux	30 (100)	NS (de 39 à 71)	40 % des sujets n'étaient pas porteurs de mutation, 33 % l'étaient, 27 % attendaient les résultats des tests; 60 % avaient des antécédents maternels, 23 % des antécédents paternels, et chez les autres, les antécédents n'étaient pas clairs; 87 % avaient un parent atteint d'un cancer du sein ou du cancer de l'ovaire)	Au moment de signer formulaire de consentement aux tests de dépistage, les participants ne connaissent pas les répercussions que peut avoir la divulgation des renseignements aux autres membres de la famille; les sujets n'ont aucune idée des responsabilités associées au fait d'être le premier membre de la famille à subir des tests de dépistage	NS	Lorsque des sujets atteints décident de ne pas se soumettre à des tests, on pourrait refuser l'accès au dépistage aux autres membres de la famille; les sujets ressentaient avoir le devoir moral de se soumettre au dépistage dans l'intérêt des membres de la famille, mais en même temps étaient tenaillés par la culpabilité d'avoir à annoncer une « mauvaise nouvelle » à ceux qui ne désiraient peut-être pas savoir s'ils étaient porteurs ou non

Auteur (pays)	Caractéristiques de l'étude		Caractéristiques des sujets		Questions éthiques		
	Méthodologie	Échantillon (% femmes)	Âge moyen en années (plage)	Antécédents familiaux (de cancer)	Questions liées au consentement éclairé	Protection des renseignements personnels et confidentialité	Répercussions familiales
Lehmann (É.-U.) ²⁵⁵	Enquête auprès d'une population	200	46 ans (100)	Femmes juives choisies en raison de la fréquence accrue de mutations des gènes <i>BRCA1/2</i> (cancer du sein)	NS	NS	97 % des répondants estimaient que le sujet devait transmettre les résultats des tests aux membres de la famille exposés chez qui le risque de cancer du sein était élevé; 83 % que les médecins devraient informer les patients des répercussions familiales de la divulgation des renseignements génétiques; 22 % que les médecins devraient dépister les membres de la famille vulnérables même sans le consentement du sujet
Peterson (É.-U.) ²⁵⁶	Examen des fiches de séances de conseil génétique; enquêtes téléphoniques	184 (93)	45 (NS)	Antécédents évocateurs de maladies héréditaires (cancer du sein ou cancer ovarien)	NS	Obstacles au dépistage : coûts, risque de discrimination de la part des assureurs, risque de perte de la confidentialité; aucun cas de discrimination flagrante répertorié; le fait que les coûts du dépistage étaient assumés par l'assureur n'a pas incité les sujets à se soumettre au dépistage; la majorité des sujets ont demandé que les résultats des tests ne soient pas divulgués à leur assureur	NS
Winter (É.-U.) ²⁵¹	Entrevue téléphonique, questionnaire à réponses libres	376 (79)	65	21 % des APD; 49 % des PSD (cancer du sein)	Près du quart de la cohorte de l'étude ne connaissait pas ses antécédents	28 % (15 sur 53) des sujets craignaient que les renseignements personnels ne soient pas protégés	La fréquence des inquiétudes au sujet de la protection des renseignements personnels exprimées par les parents n'a pas varié selon le sexe ou du

Auteur (pays)	Caractéristiques de l'étude		Caractéristiques des sujets		Questions éthiques		
	Méthodologie	Échantillon (% femmes)	Âge moyen en années (plage)	Antécédents familiaux (de cancer)	Questions liées au consentement éclairé	Protection des renseignements personnels et confidentialité	Répercussions familiales
					familiaux de cancer avant d'être recrutés pour l'étude; les antécédents familiaux de cancer perçus par le sujet étaient différents des antécédents familiaux à l'étude	(communication de renseignements personnels par téléphone avec des interlocuteurs inconnus; craintes des conséquences néfastes sur le plan personnel de la divulgation d'information à l'assureur; réception de publicité importune); la plupart des préoccupations au sujet de la confidentialité ont été exprimées par des sujets connaissant leurs antécédents familiaux	lien de parenté avec le proposant
Phillips (Canada) ²²⁹	Questionnaire à remplir soi-même	134 (100)	(32 sur 87)	Programme de dépistage servant à une étude menée auprès de femmes juives ashkénazes; 32 % des femmes avaient au moins un APD atteint du cancer; 41 % n'avaient pas d'antécédent familial (de cancer du sein ou de cancer ovarien)	NS	On a observé une corrélation entre le dépistage de <i>BRCA</i> et le risque perçu de discrimination par l'assureur (28 %) et de perte de la confidentialité des résultats des tests (24 %)	Les bienfaits éventuels pour les autres membres de la famille ont été considérés comme un facteur influant sur la décision de se soumettre au dépistage (78 %)

ⁱⁱⁱ voir <http://www.iumsp.ch/Enseignement/pregraduate/doc6/EBM-Bilan-fin.pdf>