

# Rekontakt med genetisk avdeling etter testing for BRCA-mutasjoner

Pasienters preferanser i sammenheng med  
gentestsvar, type test og informasjonssøkende  
mestringsstrategi

**Randi Marlene Dahle**



Masteroppgave i helsefag

Studieretning genetisk veiledning

Institutt for samfunnsmedisinske fag

Universitetet i Bergen

Vår 2016



## Forord

Ved fullføring av dette masterprosjektet er det mange jeg har lyst å takke.

Først, takk til alle de over tre hundre personene som besvarte spørreskjemaet. Å motta den store mengden med returkonvolutter fra dere har vært et høydepunkt i prosjektet. Jeg håper virkelig at kunnskapen fra denne studien vil komme dere og andre pasienter til gode.

Dette forskningsprosjektet ble gjennomført ved Avdeling for patologi og medisinsk genetikk ved St. Olavs Hospital. Jeg vil rette stor takk til Inga Bjørnevoll og de andre fantastiske medarbeiderne på avdelingen. Takk for muligheten jeg fikk til å gjennomføre et interessant masterprosjekt, og for all hjelp jeg har mottatt underveis. Ikke bare har dere stilt med ressurser til prosjektet, men dere har tatt så godt vare på meg og inkludert meg i fagmiljøet. Det har vært et privilegium for en masterstudent å bli en del av dette fellesskapet.

Anniken Hamang, jeg har stadig minnet meg selv på hvor heldig jeg har vært som har fått ha deg som veileder. Du hadde idé til prosjektet og har gitt meg uvurderlig veiledning fra start til slutt. Takk for at du har hatt tro på prosjektet, og har hatt tro på en masterstudent som til tider har vært riktig så forvirra og frustrert. Du hadde rett, det ble bra til slutt 😊

Min flotte biveileder Åshild Lunde, takk for konstruktive kommentarer og for oppmuntringer underveis. Det har vært godt å ha deg som veileder.

Takk til min alltid så støttende familie, takk til venner som har fylt dagene med smil og glede, og takk til han som mot innspurten av masteren dukket opp og har gitt meg ny tro på at det beste ligger foran.

Dette forskningsprosjektet førte meg til Trondheim, og selv om motbakkene til tider har vært seige, har det vært et år og et masterprosjekt jeg ikke ville vært foruten. Nå venter spennende tider som genetisk veileder og jeg gleder meg!

14. mai, 2016

*Randi Marlene Dahle*

## Innhold

<b>Forord .....</b>	<b>II</b>
<b>Sammendrag.....</b>	<b>V</b>
<b>Abstract.....</b>	<b>VI</b>
<b>1. Innledning.....</b>	<b>0</b>
1.1 Bakgrunn og generelt om emnet .....	0
1.2 Regulering av genetisk virksomhet .....	1
1.3 Genetisk veiledning.....	2
1.4 Arvelig bryst- og eggstokkreft .....	3
1.4.1 Generelt om bryst- og eggstokkreft.....	3
1.4.2 Arvelig bryst- og eggstokkreft.....	3
1.4.3 Genetikk og arvegang .....	4
1.4.4 Genetisk testing .....	5
1.4.5 Kontrollopplegg.....	7
1.4.6 Psykososiale aspekter .....	7
<b>2. Begrepsavklaring og tidligere forskning.....</b>	<b>9</b>
2.1 Litteratursøk .....	9
2.2 Rekontakt .....	9
2.3 Pasientinformasjon .....	11
2.4 Informasjonssøkende mestringsstrategi .....	12
<b>3. Hensikt og problemstilling .....</b>	<b>14</b>
3.1 Hensikt .....	14
3.2 Problemstillinger .....	14
<b>4. Metode.....</b>	<b>15</b>
4.1 Valg av forskningsdesign .....	15
4.2 Utvalget .....	15
4.3 Identifisering av utvalg.....	16
4.4 Datainnsamling.....	17
4.5 Variabler.....	17
4.5.1 Demografiske variabler og preferanser for rekontakt.....	18
4.5.2 TMSI.....	18
4.6 Analyse og statistiske metoder .....	20
4.6.1. Avlesning av spørreskjemaene .....	20

4.6.2. Analyse av data.....	20
4.7 Etiske betraktninger.....	21
<b>5. Resultater.....</b>	<b>23</b>
5.1 Sammenligning av respondentene og populasjonen .....	23
5.2 Beskrivelse av respondentene .....	23
5.3 Kontakt med helsetjenesten etter testing.....	24
5.4 Ansvar for rekontakt.....	25
5.5 Preferanser for rekontakt.....	25
5.6 Ønske om ny genetisk test.....	29
5.7 Sammenheng mellom preferanser for rekontakt og gentestsvar .....	29
5.8 Sammenheng mellom preferanser for rekontakt og type test (diagnostisk/prediktiv) ....	29
5.9 Sammenheng mellom preferanser for rekontakt og informasjonssøkende mestringsstrategi (høye monitors/lave monitors).....	29
5.10 Kommentarer fra respondentene .....	30
<b>6. Diskusjon .....</b>	<b>31</b>
6.1 Studiens hovedfunn .....	31
6.2 Rekontakt av pasienter .....	31
6.3 Ansvar for rekontakt.....	32
6.4 Informasjonssøkende mestringsstrategi og preferanser for rekontakt.....	34
6.5 Studiens styrke og begrensninger.....	35
6.5.1 Studiedesign.....	35
6.5.2 Responsrate og representativitet.....	35
6.5.3 Spørreskjemaet og dataanalyse.....	36
6.6 Konsekvens for praksis og videre forskning .....	37
<b>7. Konklusjon.....</b>	<b>39</b>
<b>Referanser.....</b>	<b>40</b>

## Vedlegg:

1. Tabeller - resultater
2. Utkast til artikkel
3. Godkjenning fra REK
4. Forespørsel om å delta i forskningsprosjektet
5. Påminnelse om å delta i forskningsprosjektet
6. Spørreskjema

## Sammendrag

**Bakgrunn:** Medisinsk genetik er et felt med ekspansiv kunnskapsutvikling. Det er en pågående diskusjon om hvorvidt tidligere pasienter til utredning for arvelig kreft skal rekontaktes når det foreligger ny genetisk informasjon. Lite forskning er gjort vedrørende pasientenes ønske om rekontakt.

**Hensikt:** Målet med studien har vært å undersøke preferanser for rekontakt med genetisk avdeling, i et utvalg av pasienter testet for BRCA-mutasjoner. Videre å undersøke om preferansene varierte på bakgrunn av gentestsvar (positiv/negativ), type test (diagnostisk/prediktiv) og informasjonssøkende mestringsstrategi (høy og lav monitorskår). Kunnskap fra studien kan bidra til bedre pasientkommunikasjon i forbindelse med rekontakt.

**Metode:** Spørreskjema ble sendt til 500 tilfeldige pasienter som tidligere var testet for BRCA-mutasjoner ved en genetisk avdeling i Norge i perioden 2001-2014. To hundre og åtti pasienter besvarte og returnerte spørreskjemaet i utfylt stand. Preferanser for rekontakt ble undersøkt gjennom et selvkonstruert spørreskjema, og Threatening Medical Situations Inventory (TMSI) ble benyttet for å måle informasjonssøkende mestringsstrategi. Deskriptiv statistikk og korrelasjonsanalyser ble anvendt.

**Resultat:** Flertallet av respondentene ønsket å bli rekontaktet av genetisk veileder/genetiker når det foreligger ny genetisk informasjon. Personlig tilpasset brev var foretrukket metode. Pasientene rangerte genetisk veileder/genetiker som mest ansvarlig for rekontakt. Få signifikante forskjeller i preferanser på bakgrunn av type test, testresultat og informasjonssøkende mestringsstrategi ble funnet. Sammenligning mellom høye og lave monitors pekte på en tendens for høye monitors å foretrekke mer detaljert og personlig informasjon.

**Konklusjon:** Resultatene indikerer at de fleste pasienter testet for BRCA-mutasjoner ønsker mulighet for rekontakt med genetisk veileder/genetiker vedrørende ny genetisk informasjon. Rekontakt ønskes spesielt når det foreligger informasjon av betydning for egen eller familiemedlemmers helse og kreftrisiko. Resultater fra studien indikerer at type test, gentestresultat og informasjonssøkende mestringsstrategi er av mindre betydning for pasienters preferanser for rekontakt. Konsekvenser for genetisk veiledning blir diskutert.

**Nøkkelord:** BRCA, genetisk testing, rekontakt, informasjonspreferanser, informasjonssøkende mestringsstrategi

## Abstract

**Background:** Advances in medical genetics are occurring at an exponential rate. There is an ongoing discussion whether genetic counselors should recontact former patients regarding updated genetic information. Little information is available on the implications of this practice, from the point of view of former patients.

**Aim:** To investigate preferences for recontact with the genetic clinic, in a sample of patients tested for BRCA mutations. Further investigate whether mutation status (positive/negative), type of genetic test (predictive/diagnostic) and having high information seeking coping style (monitoring) impact preferences. Knowledge from the study may be useful to achieve better communication with patients regarding recontact.

**Methods:** Self-administered questionnaires were sent to 500 randomly selected patients who were previously tested for BRCA mutations between the years 2001 and 2014 at a genetic clinic in Norway. We received 280 completed questionnaires. Preferences for recontact were assessed with a self-constructed questionnaire, and the Threatening Situations Inventory (TMSI) was used to measure monitoring coping style.

**Results:** Most respondents wanted the genetic counselor/geneticist to recontact them with advances in genetic medicine. They preferred to receive highly personalized updates. Genetic counselors/geneticists were believed most responsible for recontact. When comparing responses based on test result, type of test and high/low monitoring coping style, some, but few differences were found. The findings indicated a tendency for high monitors to prefer more detailed and personalized information.

**Conclusion:** Patients have a high interest in being recontacted to receive updated genetic information. Receiving information relevant to own health and to receive information relevant to their own or relative's cancer risk were main reasons for wanting recontact. Findings indicate that type of genetic test, test result and having a high or low monitoring coping style is of minor significance for preferences. Implications for genetic counseling practice are discussed.

**Keyword:** BRCA, Genetic testing, recontact, patient-preferences, information, monitoring coping style





# 1. Innledning

## 1.1 Bakgrunn og generelt om emnet

En persons genetiske kode kan i dag analyseres ned på et detaljnivå. Samtidig synker stadig kostnadsnivået på genetiske analyser. Ny kunnskap og nye teknikker gir økte muligheter for genetisk testing, men bringer også med seg ulike utfordringer. En utfordring som i den forbindelse er blitt aktualisert er knyttet til problemstillinger rundt muligheten for rekontakt mellom genetisk avdeling og tidligere pasienter<sup>1</sup> når ny genetisk informasjon blir tilgjengelig.

Denne studien fokuserer på personer som er utredet for arvelig bryst- og eggstokkreft, og som er testet for kjente norske mutasjoner i BRCA1- (Breast Cancer gene 1) og/eller BRCA2-genet (Breast Cancer gene 2). En mutasjon kan beskrives som en endring i genetisk materiale og kan være sykdomsgivende (patogen), eller ikke-sykdomsgivende (Adkison, 2012, s.6). Begrepet «mutasjon» brukes ofte først og fremst om endringer som henger sammen med sykdom (NOU 1999:20, 1999, s.20), og det er slik begrepet vil bli brukt i denne oppgaven.

Mutasjoner i BRCA-genene gir økt risiko for bryst- og eggstokkreft. Pasienter som er til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft utgjør sannsynligvis den største pasientandelen ved medisinsk genetiske avdelinger. Gentester kan brukes for diagnostikk på en allerede syk person (diagnostisk gentest), eller gi prediktiv informasjon om en frisk persons fremtidige sykdomsrisiko (prediktiv gentest) (Schneider, 2012, s.313).

Denne studien er gjennomført i et samarbeid med Avdeling for medisinsk genetikk ved St. Olavs Hospital. Avdelingen startet opp med genetisk testing for BRCA-mutasjoner i 2001. Per i dag har avdelingen ikke rekontaktet pasienter med et negativt BRCA-gentestresultat når det foreligger ny genetisk informasjon og eventuell mulighet for ny genetisk testing, men det er en pågående diskusjon hvor vidt det bør gjøres. Rekontakt vil kunne gi pasienter en ny mulighet for utredning/vurdering av egen kreftrisiko, men samtidig er det usikkert om tidligere pasienter ønsker å bli rekontaktet. I den anledning har vi undersøkt pasienters preferanser for rekontakt.

---

<sup>1</sup> Det er vanlig å omtale personer som kommer til genetisk veiledning som pasienter, uansett om de er syke eller friske (jamnfør pasient- og brukerrettighetsloven § 1-3).

## 1.2 Regulering av genetisk virksomhet

Medisinsk bruk av bioteknologi har siden 1994 vært lovregulert gjennom lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (2003), heretter kalt «bioteknologiloven». Norge var blant de første landene som innførte en slik lov. Flere land har senere fulgt etter og innført lovregulering av området, og den norske loven har ved flere anledninger blitt brukt som utgangspunkt (Helsedirektoratet, 2011).

Formålet med bioteknologiloven (2003) er:

«Å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.»

(Bioteknologiloven, 2003, § 1-1)

Bioteknologiloven kapittel 5. omhandler genetisk virksomhet av friske. Det skilles i bioteknologiloven mellom prediktiv og diagnostisk test. Prediktiv test, i motsetning til diagnostisk test, fordrer genetisk veiledning før, under og etter testen (Bioteknologiloven, 2003, § 5-5). I tillegg krever prediktiv test at den som skal undersøkes gir skriftlig samtykke (Bioteknologiloven, 2003, § 5-4). Gentest av friske personer skal alltid skje i regi av medisinsk genetisk avdeling (Helsedirektoratet, 2015, s.130). Diagnostisk gentest ved bryst- eller eggstokkreft kan derimot også foretas av behandlende lege (Helsedirektoratet, 2015, s.130).

Prediktiv testing av personer under 16 år er kun tillatt der det ved påvist mutasjon kan gjennomføres behandling som forhindrer eller reduserer helseskade hos barnet (Bioteknologiloven, 2003, § 5-7). Risikoen for bryst- og eggstokkreft øker med alderen, og kontrollopplegg er først aktuelt fra 25-års alder. Det vil derfor ikke være tillatt å foreta genetisk testing for BRCA-mutasjoner på personer under 16 år.

Med hensyn til personers autonomi og privatliv er det generelt ikke tillatt for helsepersonell å informere pasientens berørte slektninger om arvelig sykdom i familien. Pasienten velger selv om han eller hun vil informere sine slektninger. Dette er nedfelt i bioteknologiloven (2003) § 5-9. Ettersom ikke alle ønsker informasjon om risiko for fremtidig sykdom, vil det være problematisk å aktivt oppsøke personer for å formidle genetisk informasjon.

### 1.3 Genetisk veiledning

Genetisk veiledning har flere definisjoner, og den som oftest er benyttet i norske utredninger (NOU 1999:20, 1999, s.20) er den kanadiske genetikeren F. C. Fraser sin definisjon fra 1974, som sier følgende:

*”Genetisk veiledning er en kommunikasjonsprosess som tar for seg menneskelige problemer forbundet med forekomst, eller risiko for forekomst, av arvelig sykdom i en familie. Denne prosessen omfatter forsøk av en eller flere spesielt utdannede personer på å hjelpe individet og/eller familien til:*

- *å forstå de medisinske fakta, inklusive diagnosen, den sannsynlige utvikling av sykdommen, og de tilgjengelige behandlingsmuligheter;*
- *å forstå hvordan arvelige faktorer bidrar til forekomst av sykdommen/tilstanden, og hvordan man utfra dette kan fastslå risiko for gjentakelse for ulike slektninger;*
- *å forstå valgmulighetene som finnes for å leve med eller omgå den risiko for gjentakelse som beskrives;*
- *å velge den handlemåte som synes adekvat i lys av den enkeltes risiko, familiemålsetting, etiske og religiøse overbevisninger, og derved støtte familien i beslutninger; og*
- *å tilpasse seg sykdommen hos familiemedlemmet og risikoen for at sykdommen skal kunne opptre hos barn eller andre familiemedlemmer.»*

Genetisk testing er frivillig, og hensikten med genetisk veiledning er å gi personen best mulig grunnlag for å ta et valg om han eller hun ønsker testing. Ved genetisk veiledning legges det blant annet vekt på å formidle relevante medisinske fakta, tilgjengelige behandlingsmuligheter, arvegang, og samtale om hvilken betydning et positivt eller negativt svar på testen vil ha for vedkommende (NOU 1999:20, 1999, s.28). Sentralt ved genetisk veiledning er idealet om at veiledningen skal være nøytral, eller ikke-direktiv. Dette innebærer at veilederen ikke skal legge føringer for de valg pasienten tar, men heller bidra med tilstrekkelig informasjon slik at pasienten vil være i stand til å ta et informert valg (Adkison, 2012, s.228; Helsedirektoratet, 2011).

I Norge er medisinsk genetisk virksomhet knyttet til de fire avdelingene ved universitetssykehusene i Tromsø, Trondheim, Bergen og Oslo. Personer kan henvises gjennom fastlegen, eller gjennom spesialist etter at kreftsykdom har blitt diagnostisert.

Slektninger til en person med påvist mutasjon kan i enkelte tilfeller selvhenvises, og trenger da ikke henvisning fra lege. Genetisk veiledning gis av genetisk veileder, medisinsk genetiker eller lege i spesialisering i medisinsk genetikk.

## **1.4 Arvelig bryst- og eggstokkreft**

### **1.4.1 Generelt om bryst- og eggstokkreft**

Brystkreft er den kreftformen med høyest insidensrate blant norske kvinner. I 2013 ble det registrert 3220 nye tilfeller av brystkreft. 388 tilfeller av eggstokkreft ble registrert i Norge samme året. For en norsk kvinne er risikoen for å få brystkreft før 75-årsalderen estimert til å være 8.2 %, og risikoen for eggstokkreft 1.2 % (Kreftregisteret, 2015, s.33). Risikoen for kreft øker med alderen. To tredjedeler av brystkrefttilfellene tilhører kvinner over 50 år. Mindre enn 1 % av brystkrefttilfellene er hos menn (Schneider, 2012, s.153-157).

Hvilken prognose kvinner som får brystkreft og/eller eggstokkreft har, er avhengig blant annet av hvilket stadie kreftsykdommen har nådd når den blir oppdaget. Forbedret diagnostikk, fremskritt i behandlingen og mammografiscreening har bidratt til at stadig flere overlever brystkreft (Kreftregisteret, 2015, s.88). Nesten ni av ti kvinner som får brystkreft, og litt over fire av ti som får eggstokkreft, er i live etter fem år (Kreftregisteret, 2015, s.77). Ettersom eggstokkreft ofte først blir oppdaget på et sent stadium, er prognosene for eggstokkreft lavere (Schneider, 2012, s.174).

### **1.4.2 Arvelig bryst- og eggstokkreft**

De aller fleste tilfeller av brystkreft er sporadiske. Ca. 5 % av alle brystkrefttilfeller og 5-10 % av tilfellene med eggstokkreft beskrives som arvelige, og har assosiasjon med en mutasjon i ett av flere gener som gir en predisposisjon for utvikling av brystkreft. Arvelig bryst- og eggstokkreft kjennetegnes ved en debutalder 5-15 år tidligere enn sporadisk kreft, bilateral brystkreft og flere tilfeller av bryst- og/eller eggstokkreft enn normalt i familien. Majoriteten av arvelig bryst- og eggstokkreft skyldes mutasjoner i BRCA1- og BRCA2- genene. De resterende tilfellene skyldes andre kjente eller ukjente mutasjoner (Adkison, 2012, s.82). BRCA-mutasjoner gir økt risiko for bryst- og eggstokkreft, men medfører også en noe økt risiko for kreft i bukspyttkjertel, prostata og mage (Cavanagh & Rogers, 2015; Chen & Parmigiani, 2007). Se Tabell I for kreftrisiko hos kvinnelige BRCA-mutasjonsbærere.

**Tabell I. Kreftrisiko** (innen fylte 70 år)

	<b>BRCA1-mutasjon</b>	<b>BRCA2-mutasjon</b>
<b>Brystkreft</b>	47-66 %	40-57 %
<b>Eggstokkreft</b>	35-46 %	13-23 %

(Chen & Parmigiani, 2007)

Menn har like stor risiko for å arve mutasjonen som kvinner, men livstidsrisikoen for å utvikle kreft er betydelig lavere. Menn med BRCA-mutasjon har hovedsakelig økt risiko knyttet til kreft i prostata og bukspyttkjertel. For menn med BRCA2-mutasjon er det også en noe økt risiko for brystkreft (6-7 %) (Schneider, 2012, s.85).

I 15-20 % av alle brystkrefttilfellene kan man se en familiær opphopning av brystkreft, uten at det påvises en spesifikk mutasjon, såkalt familiær brystkreft. En kan ikke se bort i fra at familiær brystkreft kan skyldes en eller flere genetiske mekanismer som til nå ikke er kjent (Adkison, 2012, s.82).

### **1.4.3 Genetikk og arvegang**

BRCA1-genet ble lokalisert i 1990 på kromosom 17 og senere identifisert i 1994 (Hall et al., 1990; Miki et al., 1994). BRCA2-genet på kromosom 13 ble identifisert året etter, i 1995 (Lancaster et al., 1996; Wooster et al., 1995).

BRCA1- og BRCA2-genene tilhører gruppen ”tumor-suppressor-gener”, og har som hovedoppgave å nedregulere (bremse) unormal cellevekst (Adkison, 2012, s.74, 83). Ved arvelig bryst- og eggstokkreft har en arvet ett mutert BRCA-allel fra en av foreldrene, slik at det ene av de to allelene er inaktivert i alle kroppens celler. For at genet skal miste sin funksjon, og en kreftsvulst kunne oppstå, må det skje en spontanmutasjon i det andre friske allelet, slik at begge allelene er mutert (Knudsons two-hit-teori) (Adkison, 2012, s.83; Schneider, 2012, s.65). Ettersom ikke alle med mutasjonen utvikler sykdom sier en at sykdommen har redusert penetrans (Adkison, 2012, s.34).

Arvelig bryst- og eggstokkreft følger en autosomal dominant (AD) arvegang (Adkison, 2012, s.82). Når en av foreldrene har mutasjonen er det 50 % risiko for at hvert av barna arver mutasjonen, og 50 % sjans for at hvert av barna ikke arver mutasjonen. De novo (nyoppståtte) BRCA-mutasjoner er sjeldne (Golmard et al., 2015).

I ulike land og befolkningsgrupper er noen mutasjoner mer vanlige enn andre, og en kan se en opphopning av særskilte mutasjoner innenfor et geografisk område, såkalte

foundermutasjoner (Adkison, 2012, s.83). I Norge kjenner en til flere foundermutasjoner, og de fire vanligste i BRCA1-genet sees hos mer enn 50 % av norske BRCA1-genfeilbærere (Moller et al., 2001). Man kan ofte spore slike foundermutasjoner tilbake til en liten gruppe forfedre (Moller et al., 2001).

#### 1.4.4 Genetisk testing

Retningslinjer for inkludering av familier til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft er utarbeidet og anvendes ved medisinsk genetiske avdelinger i Norge i dag. Disse er en videreutvikling av kriteriene fra Helsedirektoratet i 2010:

- *Kvinner med brystkreft < 50 år*
- *To nære slektninger\* med brystkreft, gjennomsnittsalder < 55 år*
- *Tre nære slektninger\* med brystkreft, uansett alder*
- *Mann med brystkreft*
- *Kvinne med bilateral brystkreft < 60 år*
- *En kvinne med brystkreft og nær slektning med eggstokkreft\**
- *En kvinne med brystkreft og nær slektning med prostatakreft < 55 år\**
- *Kvinne med eggstokkreft, uansett alder*

*\*Med nære slektninger menes førstegradsslektninger (foreldre, søsken, barn), evt. andregradsslektninger via mann»*

(Helsedirektoratet, 2015, s.129)

Kriteriene er en rettesnor, og en gjør samtidig en totalvurdering av hele familien og de enkelte medlemmene (NOU 1999:20, 1999, s.24). Dersom det etter familieutredning er holdepunkter for at det kan foreligge en mutasjon, blir det gitt tilbud om genetisk test.

Ved utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft i familier uten kjent mutasjon, er det mest hensiktsmessig å først genteste et familiemedlem som selv har hatt bryst- eller eggstokkreft. Dersom ingen tidligere/nåværende kreftsyke er tilgjengelig for genetisk testing, kan også friske førstegradsslektninger (eller andregradsslektninger via mann) til affisert person få tilbud om genetisk test. Påvises ingen mutasjon hos personen med høyest sannsynlighet for å være mutasjonsbærer, er testing av andre familiemedlemmer ikke indisert og vil kunne medføre unødvendig bruk av helseressurser (Helsedirektoratet, 2015, s.130).

Gentesten innebærer analyse av DNA som er samlet inn fra pasienten i en blodprøve. Analysene kan ha varierende svartid, og svaret foreligger ofte i løpet av et par uker eller

måneder. Formidling av testresultatet til pasienten foregår via brev, telefon eller personlig oppmøte.

Det er fire mulige testresultater fra BRCA-gentesting. Et «sikkert positivt» resultat betyr at personen er bærer av en BRCA-mutasjon, noe som innebærer økt risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft. Et «sikkert negativt» resultat betyr at personen ikke er bærer av mutasjonen som tidligere er identifisert i familien. Ved fravær av kjent mutasjon i familien, betyr «ingen genfeil påvist» at det ikke er funnet BRCA-mutasjon og risiko er basert på personlig og familiær krefthistorie. Til slutt, en «variant av usikker betydning» (VUS). En VUS er en genvariant hvor man ikke med sikkerhet kan slå fast om genvarianten er patogen, altså sykdomsgivende, eller om den er en normalvariant (Cheon et al., 2014).

Med økende kunnskap vil DNA-varianter (VUS) potensielt kunne reklassifiseres. Det vil eksempelvis kunne medføre at personer med reklassifisert VUS kan tas ut av kontrollopplegg dersom genvarianten er funnet å være ikke-sykdomsgivende.

Genetisk testing for BRCA-mutasjoner har vært tilgjengelig i Norge siden slutten av 90-tallet. På bakgrunn av datidens kunnskap ble det ved de første BRCA-testene undersøkt for fire kjente mutasjoner i disse to genene. Med ny forskning har en fått større kjennskap til hvilke genvarianter som er sykdomsgivende, og hvilke som er normalvarianter. Som en konsekvens er testtilbudet utvidet. I 2014 ble det gitt tilbud om test for de 30 mest vanlige mutasjonene i Norge. Sekvenseringsteknikker er i økende grad tatt i bruk for å lete etter mer sjeldne mutasjoner i BRCA-genene hos familier uten kjent mutasjon. Dette gir enda større mulighet for å sikkert påvise en mutasjon hos pasienter.

Innenfor medisinsk genetikk sees økende bruk av multi-genpanel, eksom- og helgenomsekvensering. I motsetning til genetisk testing av mutasjoner i ett enkelt gen, eller testing av et begrenset antall høypenetrante gener assosiert med en bestemt sykdom (for eksempel BRCA1/2), involverer multi-genpanel, eksom- og helgenomsekvensering testing av mangfoldige gener, eller hele genomet (Society of Gynecologic Oncology, 2014). Testing av flere gener simultant er både tidsbesparende og kostnadseffektivt (Society of Gynecologic Oncology, 2014). Dette kan være et aktuelt tilbud for pasienter med negativ BRCA-test med en familiehistorie som gir mistanke om arvelig bryst- og eggstokkreft, eller i familier hvor en mistenker mer enn ett arvelig kreftsyndrom (Kapoor et al., 2015). En konsekvens av å bruke genpanel eller eksom- og helgenomsekvensering er at testresultatene i større grad vil kunne

inkludere en eller flere VUS, noe som kan være utfordrende med tanke på tolkning og klinisk betydning (Kapoor et al., 2015; Society of Gynecologic Oncology, 2014). Økende bruk av multigenpanel og høyere VUS-rate vil kunne gjøre rekontakt mer komplisert i tiden fremover (Cheon et al., 2014).

#### **1.4.5 Kontrollopplegg**

Kvinner med påvist BRCA-mutasjon eller med betydelig opphopning av brystkreft uten kjent mutasjon får tilbud om årlig mammografi og MR av bryst fra fylte 25 år (Helsedirektoratet, 2015, s.12). Hensikten med brystkontrollene er å oppdage eventuelle svulster på et tidlig tidspunkt og dermed kunne forbedre prognosene for overlevelse (NOU 1999:20, 1999, s.29). Det gis også tilbud om risikoreduserende mastektomi (kirurgisk fjerning av brystene) (Helsedirektoratet, 2015, s.131). Kirurgisk fjerning av brystene reduserer risikoen for brystkreft med inntil 95 % (Domchek et al., 2010).

Kvinner med påvist BRCA-mutasjon anbefales risikoreduserende salpingo- ooforektomi (kirurgisk fjerning av eggstokkene) når de ikke lenger har barneønske og har fylt 35 år (Helsedirektoratet, 2015, s.131). Risikoen for eggstokkreft reduseres da med 80 % (Finch et al., 2014).

#### **1.4.6 Psykososiale aspekter**

Pasienter til utredning for arvelig kreft kan oppleve et bredt spekter av følelsesmessige reaksjoner i forbindelse med valg rundt genetisk testing, informasjon om risiko for kreft og kontrollopplegg (Schneider, 2012, s.357). De fleste pasienter til utredning for arvelig kreft vil oppleve en viss grad av bekymring (anxiety) i forbindelse med genetisk veiledning, ifølge Schneider (2012, s.372). Personer reagerer ulikt og noen er mer sårbare for negative reaksjoner etter genetisk utredning, som angst, depresjon og kreftrelatert stress (Pieterse et al., 2005).

Det foreligger flere studier som indikerer at det oppstår få negative psykologiske konsekvenser på bakgrunn av testing for arvelig bryst- og eggstokkreft (Arver et al., 2004; Reichelt et al., 2004; Reichelt et al., 2008). Blant pasienter som har vært til utredning for arvelig kreft er nivået av angst og depresjon funnet å avta med tiden (Bjorvatn et al., 2008). Det rapporteres også at nivået av kreftbekymring avtar etter genetisk utredning hos både de som har fått påvist en mutasjon og de som ikke har fått påvist en mutasjon (J. G. Hamilton, Lobel, et al., 2009). Samtidig er det også funnet at flere mutasjonsbærere opplever bekymring for fremtidig kreftrisiko hos sine barn (R. Hamilton, Williams, et al., 2009).





## 2. Begrepsavklaring og tidlige forskning

Under følger en beskrivelse av sentrale begreper som anvendes i denne studien. Det vil bli sett nærmere på rekontakt, pasientinformasjon og informasjonssøkende mestringsstrategi.

### 2.1 Litteratursøk

Nøkkelord ved litteratursøk har vært: *BRCA(1/2)*, *recontact*, *monitoring coping style*, *TMSI (Threatening Medical Situations Inventory)*, *information*, *patients*, *genetic testing* og *genetic counseling*. Nøkkelordene ble kombinert forskjellig. Referanselister fra aktuelle artikler er brukt for å finne frem til relevant litteratur. Det ble søkt etter oversiktsstudier (review articles) for å forsøke å få en viss oversikt over feltet. Mye litteratur om emnene er tilgjengelig, og det er ikke mulig å komme gjennom all relevant litteratur. Kilder er valgt etter beste evne og i tråd med studiens hensikt og problemstilling.

### 2.2 Rekontakt

Det foreligger ingen nasjonale retningslinjer i Norge vedrørende rekontakt av pasienter som har vært til genetisk utredning. Per i dag er det opp til den enkelte avdeling hvordan de vil forholde seg til rekontakt av pasienter når det foreligger ny genetisk informasjon. Schneider (2012, s.438) uthever at genetiske veiledere har et ansvar for å gi oppdatert informasjon til nåværende pasienter. Hvor vidt genetiske veiledere/genetikere er forpliktet til, eller bør rekontakte tidligere pasienter når det er tilkommet ny genetisk informasjon, er en diskusjon som har pågått i lengre tid, men uten at det foreligger konsensus (Ottens et al., 2014; Pyeritz, 2011; Schneider, 2012, s.438).

En studie vedrørende regulering og praksis ved genetisk veiledning i 38 europeiske land fant at rekontakt var blant de minst omtalte emnene i både nasjonal lovgivning og i retningslinjer for praksis (Rantanen et al., 2008). De eneste tilgjengelige retningslinjene som omhandler rekontakt i forbindelse med ny genetisk informasjon er en uttalelse publisert i 1999 av «the American College of Medical Genetics» (Hirschhorn et al., 1999). Dette dokumentet fremhever de logistiske utfordringene ved rekontakt av tidligere pasienter. Genetiske veiledere omtales som ansvarlig for å gi oppdatert informasjon til pasienter i forløp, mens pasientens primærlege beskrives som hovedansvarlig for å holde pasienter oppdatert i tiden etter testing. Retningslinjene foreslår at pasienten bør informeres om å oppdatere fastlegen eller genetisk avdeling dersom det skulle tilkomme nye og relevante opplysninger i pasientens eller familiens sykdomshistorie. Den reviderte utgaven av dokumentet gjør oppmerksom på at

med introduseringen av «next-generation sequencing» bør oppdatert informasjon viderefremmes fra laboratoriet til pasientens lege ved reklassifisering av en VUS (Richards et al., 2008).

Studier som har undersøkt pasienters preferanser for rekontakt har funnet at de fleste, men ikke alle ønsker å bli rekontaktet når det foreligger ny genetisk informasjon (Griffin et al., 2007; O`Connor, 2014). Griffin et al. (2007) undersøkte preferanser for rekontakt blant pasienter testet for tykktarmskreft og fant at 63 % ønsket å opprettholde jevnlig kontakt med genetisk avdeling. Et høyt ønske om rekontakt er funnet blant pasienter testet for arvelig bryst- og eggstokkreft (O`Connor, 2014). I begge studiene ble genetiske veiledere rangert som mest ansvarlig for rekontakt, og pasientene rangerte seg selv som minst ansvarlig.

En stor andel genetiske veiledere/genetikere oppgir at de har rekontaktet pasienter når det foreligger ny informasjon som kan være av klinisk betydning for pasienten (Carrieri et al., 2016; Fitzpatrick et al., 1999; O`Connor, 2014). Få respondenter i studiene oppgav at avdelingen hadde et formelt system for rekontakt. Praktiske barrierer, eksempelvis et stort tidsbruk og infrastruktur, ble trukket frem som begrensninger for implementering av rutinemessig rekontakt. De fleste av de genetiske veilederne/genetikerne i studiene mente at et ansvar for rekontakt bør deles mellom pasienten og genetiske veiledere/genetikere.

Otten et al.(2014) fant gjennom en systematisk litteraturgjennomgang at juridiske og etiske aspekter, som respekt for pasientens autonomi, prinsippet om ikke-skade og velgjørenhet, i stor grad trekkes frem som argumenter både for og mot rekontakt. Sosiale og praktiske årsaker nevnes spesielt i forbindelse med grunner til ikke å rekontakte. Det konkluderes ofte med at rekontakt av tidligere pasienter er etisk ønskelig, men utfordrende å gjennomføre i praksis. Pasientperspektivet fremholdes som viktig for videre utforskning av emnet. For å bidra til progresjon i implementeringen av rekontakt i medisinsk genetiske avdelinger foreslås det å rette fokus mot pasientperspektivet, og ved hvilke spesifikke situasjoner rekontakt kan være god pasientbehandling.

## 2.3 Pasientinformasjon

Pasienter har ved henvendelse til helsetjenesten og som mottaker av helsehjelp rett på informasjon. Pasienters rett til medvirkning og informasjon er lovfestet i lov om pasient- og brukerrettigheter (1999), heretter omtalt som pasient- og brukerrettighetsloven. Informasjonen som meddeles pasienten skal være «tilpasset mottakerens individuelle forutsetninger, som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn» (Pasient- og brukerrettighetsloven, 1999, § 3-5). I tillegg skal informasjonen gis på en hensynsfull måte (Pasient- og brukerrettighetsloven, 1999, § 3-5). Som pasient har personer til genetisk utredning rett på informasjon, mens retten til informasjon strekker seg ikke utover et avsluttet pasientforhold. Et unntak er dersom det etter endt behandling oppdages at pasienten kan ha blitt påført betydelig skade som følge av helsehjelpen (Pasient- og brukerrettighetsloven, 1999, § 3-2).

Pasienter har generelt rett på informasjon, men har også rett til å unndra seg fra informasjon han eller hun ikke måtte ønske; «Informasjon skal ikke gis mot pasientens uttrykte vilje» (Pasient- og brukerrettighetsloven, 1999§ 3-2). I forbindelse med genetisk testing legges det vekt på at ikke alle ønsker å motta informasjon om fremtidig sykdom, og at personer skal beskyttes fra uønsket genetisk informasjon (Andorno, 2004).

Informasjonsformidling er en viktig oppgave ved genetisk veiledning og det vektlegges at informasjon skal tilpasses den enkelte (NOU 1999:20, 1999, s.28). Tilstrekkelig informasjon er nødvendig for at pasienten skal kunne treffe slutninger og foreta et informert samtykke (NOU 1999:20, 1999, s.28). Pasienter til genetisk veiledning er blant annet funnet å være opptatt av å få informasjon om egen og andre familiemedlemmers risiko, behandlingstilbud og «gangen» i genetisk veiledning (Sylvander, 2010). Informasjon kan presenteres på ulike måter. Å spørre etter preferansene er ingen garanti, ettersom pasientene muligens ikke uttrykker en spesiell preferanse eller gir svaret de tror veilederen ønsker å høre, skriver Schneider (2012, s.284).

En del pasienter søker etter informasjon også utenfor helsevesenet, blant annet i media, hos venner og familie, støttegrupper og andre (Rutten et al., 2005), og både i forkant og etterkant av behandling (Eheman et al., 2009). Blant kreftpasienter ble spesielt de med høyere utdanning og/eller høyere inntekt, kvinner og de i yngre alder funnet å søke mer informasjon utenfor helsevesenet (Eheman et al., 2009; Protière et al., 2012).

## 2.4 Informasjonssøkende mestringsstrategi

Lazarus and Folkman (1984, s.141) definerer mestring som «et kontinuerlig skifte av kognitive og atferdsmessige anstrengelser for å klare spesifikke ytre og/eller indre krav som vurderes til å beslaglegge eller utarme ressursene til personene». Teorien uthever to hovedfunksjoner for mestring: problemfokuset, håndtering av selve stressoren og håndtering av dens krav, og emosjonsfokuset mestring som omhandler følelsesmessige reaksjoner til stressoren. Målet med mestringsstrategier er å håndtere situasjonen på best mulig måte, men det er ikke nødvendigvis at personens mestringsstrategi er den mest hensiktsmessige i den gitte situasjon (Schneider, 2012, s.363).

En dimensjon av psykologiske mestringsstrategier er utarbeidet av Miller (1987) og omtales som informasjonssøkende (monitoring) og unnvikende (blunting) mestringsstrategi. Informasjonssøkende mestringsstrategi omhandler i hvilken grad personer har tendens til å søke etter informasjon i potensielt stressende eller truende situasjoner. Unnvikende mestringsstrategi går ut på i hvilken grad individer distanserer seg fra informasjon. I tråd med oppgavens fokus vil kun informasjonssøkende mestringsstrategi (monitoring) omtales.

Informasjonssøkende mestringsstrategi er motivert av et behov for å redusere usikkerhet, oppnå kontroll over den mulige trusselen og forberede en respons for mulig å redusere eller unngå uønskede konsekvenser av trusselen, til tross for emosjonelle konsekvenser som frykt og opplevelse av falsk alarm (Krohne, 1989). Informasjonssøkende mestringsstrategi beskrives som å være relatert til både problemfokuset og emosjonsfokuset mestring (Shiloh & Orgler-Shoob, 2006).

Personer med en høy grad av informasjonssøkende mestringsstrategi, heretter omtalt som høye monitors, beskrives som å ha en tendens til å søke etter og kognitivt forsterke truende signaler i tilgjengelig helseinformasjon, og å bekymre seg for disse signalene over en lengre tid. På den andre siden av skalaen beskrives personer med lav grad av informasjonssøkende mestringsstrategi, heretter omtalt som lave monitors, i mindre grad å søke etter informasjon og forsterke truende signaler (Miller, 1995).

Tendensene til å søke etter, eller unngå potensielt stressende informasjon om kreft og annen truende medisinsk helseinformasjon, beskrives som stabile individuelle forskjeller (Miller, 1995). Samtidig foreligger det også indikasjoner på at personer kan ha mer eller mindre grad av informasjonssøkende mestringsstrategi i ulike faser av livet (Trouillet et al., 2011).

Kunnskap om mestringsstrategier har vist seg å være svært relevant i medisinske settinger, inkludert ved genetisk veiledning (Nordin et al., 2002). Dette på grunn av sammenhenger mellom pasientens mestringsstrategi, og symptomrapportering, pasientforsinkelser, forebyggende atferd, samt pasientetterlevelse (Ludwick-Rosenthal & Neufeld, 1993; Schwartz et al., 1995; Williams-Piehotá et al., 2005).

Nordin et al. (2002) fant at høyere monitor-skår hadde sammenheng med økt psykisk engstelse (distress) og kreftbekymring i forbindelse med genetisk veiledning. Ingen sammenheng mellom mestringsstrategi og oppfattelse av egen kreftrisiko ble funnet i studien. I kontrast fant Schwartz et al. (1995) at høye monitors oppfattet egen kreftrisiko som høyere enn lave monitors, uavhengig av faktisk risiko.

Høye monitors ble funnet å oppleve mer beslutningskonflikt (decisional conflict) vedrørende genetisk testing for BRCA-mutasjoner eller gener assosiert med Lynch syndrom enn lave monitors (Sie et al., 2013). I en studie hvor deltakere ble presentert ulike hypotetiske scenarioer for prediktiv testing, ble høye monitors funnet å være mer interessert i genetisk testing enn lave monitors (Shiloh et al., 1999). Spesielt i situasjoner med høy grad av sikkerhet og lav grad av kontroll. En annen studie fant ingen forskjell mellom høye og lave monitors interesse for genetisk testing for arvelig kreft (Wakefield et al., 2007).

Respondentene i sistnevnte studie viste generelt en høy interesse for genetisk testing, og 92 % oppgav at de ønsket genetisk test.

Høy grad av informasjonssøkende mestringsstrategi er funnet å ha en sammenheng med et ønske om mer informasjon (Stephoe et al., 1991; Wakefield et al., 2007) og en mer aktiv deltakelse i beslutningstakingen (Timmermans et al., 2007). Meulenkamp et al. (2010) så på mulige modifierende faktorer for forskningsdeltakeres preferanser for tilbakeføring av funn fra genetiske biobankstudier, og fant at høy grad av informasjonssøkende mestringsstrategi var positivt assosiert med ønske om mer informasjon og flere detaljer. Blant pasienter til utredning for arvelig kreft fant Wakefield et al. (2007) en positiv korrelasjon mellom monitorskår og kunnskapsnivå. Forfatterne av sistnevnte studie konkluderte med at høye monitors kan ha nytte av å motta mer detaljert informasjon vedrørende genetisk testing for arvelig kreft. Pasienter beskrives å være mer tilfreds med informasjonen og mindre stresset dersom informasjonen er tilpasset deres mestringsstrategi (Ludwick-Rosenthal & Neufeld, 1993).

## 3. Hensikt og problemstilling

### 3.1 Hensikt

Hensikt med studien har vært å frembringe kunnskap om pasienters preferanser for rekontakt med medisinsk genetisk avdeling når det foreligger ny genetisk informasjon og eventuell mulighet for ny genetisk test. Det er oss ikke kjent at det foreligger forskning i Norge eller Norden forøvrig på dette området. Studien vil bidra med kunnskap i et felt med behov for mer forskning. Etersom nye sekvenseringsteknikker i økende grad blir en del av medisinsk genetisk testing, vil diskusjonen rundt rekontakt kunne bli mer kompleks i tiden fremover. Kunnskap fra denne studien vil således være aktuell for nåværende, samt videre praksis og forskning.

Rekontakt av pasienter som tidligere er testet for BRCA-mutasjoner er et dagsaktuelt tema. Ved utarbeiding av retningslinjer for rekontakt ved medisinsk genetiske avdelinger, vil funn fra studien kunne være relevant å trekke frem. Kunnskaper og erfaringer fra studien vil også kunne være nyttig for fastleger, kreftspesialister og andre i kontakt med denne pasientgruppen.

For å generere mer utdypende kunnskap om rekontakt av enkelte pasientgrupper ser studien på forskjeller i preferansene mellom de som har gjort en diagnostisk og prediktiv gentest, de som har fått et positivt og negativt gentestresultat, og høye og lave monitors.

### 3.2 Problemstillinger

-Hvilke preferanser har pasienter som er testet for BRCA-mutasjoner vedrørende rekontakt med genetisk avdeling i forbindelse med ny genetisk informasjon?

-Er det en sammenheng mellom preferanser for rekontakt og type genetisk test (diagnostisk versus prediktiv)?

-Er det en sammenheng mellom preferanser for rekontakt og gentestsvar (positivt resultat versus negativt resultat)?

-Er det sammenheng mellom preferanser for rekontakt og informasjonssøkende mestringsstrategi (høye monitors og lave monitors)?

## 4. Metode

### 4.1 Valg av forskningsdesign

Denne tverrsnittsundersøkelsen ble gjennomført ved Avdeling for patologi og medisinsk genetik ved St. Olavs Hospital i perioden 2015/2016. I studien ble en spørreskjemaundersøkelse bestående av et selvkonstruert spørreskjema om preferanser for rekontakt, og det standardiserte og validerte spørreskjemaet Threatening Medical Situations Inventory (TMSI) benyttet. I tillegg ble følgende spørreskjemaer administrert: Resilience Scale for Adults (RSA), for måling av mestring og motstandsdyktighet, Impact of Event Scale (IES) for måling av stress knyttet til det å motta gentestsvaret, og Cancer Worry Scale (CWS) for måling av kreftbekymring, men disse vil ikke omtales nærmere og data fra disse spørreskjemaene vil ikke bli gjort rede for i denne oppgaven. Spørreskjemaene er å finne som Vedlegg 6.

I tverrsnittsundersøkelser blir all informasjon samlet inn på ett tidspunkt i en bestemt populasjon, for så å beregne prevalensen. Denne typen undersøkelser blir ofte brukt i empiriske studier hvor prevalens, insidens og sammenheng mellom ulike fenomener skal undersøkes (Polit & Beck, 2008, s. 206). Spørreskjemaundersøkelser er mye utbredt, og respondentene er gjerne kjent med denne metoden fra før. Spørreskjemaundersøkelser administrert via post er kostnadseffektive og tidsbesparende, samt at en kan samle inn store datamengder på relativt kort tid (Polit & Beck, 2008, s.324). Dette studiedesignet ble vurdert å være godt egnet for å besvare problemstillingen, samt være gjennomførbart innenfor rammene til en masteroppgave.

### 4.2 Utvalget

De som ble invitert til å delta i studien var personer som har vært til genetisk veiledning ved St. Olavs Hospital i forbindelse med testing for BRCA1- og/eller BRCA2-mutasjoner i perioden 2001-2014. Pasienter ved medisinsk genetik ved St. Olavs Hospital hører til under Helse Midt-Norge. Tidsperioden som ligger til grunn for utvalget er valgt på bakgrunn av at genetisk testing for BRCA-mutasjoner i regi av St. Olavs Hospital startet opp i 2001. I tidsrommet mellom 2014-2015 ble nye sekvenseringsteknikker innført, og det er derfor valgt å ekskludere personer testet fra og med 2015.



*Studien har følgende utvalgskriterier:*

- Personer som gjennom medisinsk genetisk avdeling ved St. Olavs Hospital er testet for BRCA-mutasjon i tidsrommet 2001 til 2014.
- Over 18 år.
- Adresse registrert i Norge.

Det er valgt å inkludere både de som har fått et positivt og de som har fått et negativt gentestsvar. Ny genetisk test er først og fremst aktuelt for de som har testet negativt i familier uten kjent genfeil, men ny informasjon om risiko og kontrollopplegg vil også kunne være relevant for personer med påvist mutasjon.

### **4.3 Identifisering av utvalg**

Etter mottatt godkjenning fra REK, påbegynte prosessen med å identifisere populasjonen og trekke et tilfeldig utvalg. Arbeidet startet med å generere lister over personer testet for BRCA-mutasjoner i regi av St. Olavs Hospital i perioden 2001 til og med 2014. Frem til 2009 ble BRCA-gentestene analysert på Haukeland universitetssjukehus, og oversikt over pasienter fra denne perioden ble mottatt i papirutgave fra Senter for medisinsk genetik, Haukeland universitetssjukehus. Av de totalt 2086 personene (heretter omtalt som «populasjon») som var registrert testet for BRCA-mutasjoner i tidsperioden 2001-2014, ble 500 personer tilfeldig trukket ut ved hjelp av «Tilfeldig-funksjon» i Microsoft Excel. Av de som var trukket ut ble det foretatt videre ekskludering av personer uten registrert adresse i Norge (n=52), og personer som var gått bort (n=6). Ekskluderte personer fra utvalget ble erstattet med samme antall personer som var tilfeldig trukket ut fra populasjonen og som oppfylte alle utvalgskriteriene.

Ideelt sett bør ekskludering av personer som ikke oppfyller utvalgskriteriene i populasjonen foregå før randomisering (Polit & Beck, 2008, s.257). I denne studien ville det fordre urealistisk mye arbeid. Det er derfor blitt gjort en delvis ekskludering før randomisering på bakgrunn av tilgjengelig informasjon fra pasientlistene, og en mer grundig ekskluderingsprosess etter randomisering. Personer som ikke var testet for BRCA-mutasjoner og utenom tidsperioden 2001-2014 ble ekskludert før trekking av utvalg, og øvrig ekskludering gjort etter trekking av utvalg.

Størrelsen på utvalget ble valgt på bakgrunn av et ønske om å oppnå et konfidensintervall på 95 % og en feilmargin ikke over 5 %. Konfidensintervall på 95 % og feilmargin på 5 % er vanlig å ta utgangspunkt i ved studier innen helse (Polit & Beck, 2008, s.586). Med en populasjon på 2086 ble det beregnet at det var nødvendig med 325 utfylte spørreskjemaer (Rasoft, 2004). Polit and Beck (2008, s. 430) skriver at en responsrate på over 65 % ansees som tilfredsstillende ved spørreundersøkelser administrert via post, men at lavere responsrate oftest forekommer. Med bakgrunn i dette, samt begrensninger i tilgjengelig tid og ressurser, ble 500 spørreskjemaer vurdert som et realistisk og tilstrekkelig antall å sende ut.

#### **4.4 Datainnsamling**

Data ble samlet inn gjennom spørreskjema administrert via posten til respondentenes hjemmeadresse. Informasjonsskriv og samtykkeskjema ble vedlagt spørreskjemaet (Vedlegg 4). Der ble det informert om hensikten med studien, at deltakelse er frivillig og uavhengig av videre kontakt med avdelingen, og at de kunne ta kontakt dersom de hadde spørsmål vedrørende studien eller egen utredning.

Det ble vedlagt to frankerte konvolutter, slik at samtykkeerklæring med signatur og spørreskjema returneres i to separate konvolutter. Dette for å ivareta personvern og for å ta høyde for at brev kan forsvinne i posten. Ferdig frankert svarkonvolutt gir mindre merarbeid for respondentene og de slipper å betale porto. Ved å gjøre det så enkelt som mulig for respondentene ville det forhåpentligvis også bidra til økt responsrate. Et annet tiltak for å øke responsraten i studien var å sende ut påminnelse om deltakelse (Vedlegg 5), samt nytt eksemplar av spørreskjema og samtykkeskjema i begynnelsen av februar, til personer hvor besvarelse ikke var registrert. Påminnelse ble sendt ut til 294 personer.

Datainnsamlingen pågår fremdeles, men kun de som var mottatt innen starten av mars ble tatt med slik at undersøkelsen skulle være gjennomførbar innenfor tidsrammene for masteroppgaven.

#### **4.5 Variabler**

Data i studien er basert på selvrapportert informasjon fra spørreskjemaene, med unntak av om det ble gjort en diagnostisk eller prediktiv undersøkelse. Grunnen til at denne variabelen ble inkludert og hentet fra pasientjournalen, var at dette ble funnet å være en relevant variabel for undersøkelsen først etter at spørreskjemaet var sendt ut. Samtykke for innsyn i journalen var da mottatt.

#### 4.5.1 Demografiske variabler og preferanser for rekontakt

Et spørreskjema vedrørende demografi og pasienters preferanser for rekontakt ble utarbeidet av meg i samarbeid med veiledere og ansatte ved Avdeling for patologi og medisinsk genetikk, St. Olavs Hospital. Det ble tatt utgangspunkt i spørreskjemaer som er benyttet i to amerikanske studier om pasienters preferanser for rekontakt (Griffin et al., 2007; O'Connor, 2014). Spørreskjemaets elementer nevnes kort her, og blir mer beskrevet i artikkelen:

- *Sosio-demografi og medisinske opplysninger*
- *Rangering av ansvar for rekontakt*
- *Preferanser for rekontakt*
- *Kontakt med genetisk avdeling*
- *Kontakt med fastlege og kreftspesialist*
- *Interesse for ny gentesting*

Spørreskjemaet inneholdt først og fremst lukkede spørsmål med gitte svaralternativer. Respondentene ble også ved flere anledninger gitt mulighet for å skrive egne svaralternativer, og eventuelle synspunkter og kommentarer til undersøkelsen. Overveielser ble tatt vedrørende hvilke spørsmål som skulle inkluderes, og en avgjørende faktor var om spørsmålet og alternativene ville generere data for å besvare studiens problemstillinger. Flere av spørsmålene går ikke direkte på preferanser for rekontakt, men er inkludert for å gi bedre forståelse for pasientgruppen, og med tanke på fremtidige studier av innhentet datamateriale.

Ved utarbeiding av spørreskjemaet ble overveielser gjort vedrørende blant annet struktur på spørreskjemaet, layout og spørsmålsrekkefølgen. Dette for å oppmuntre til deltakelse i undersøkelsen og for å minimere potensielle bias (Polit & Beck, 2008, s.452). Underveis i prosessen med å utvikle spørreskjemaet ble spørsmål testet ut på kolleger, medstudenter og andre, samt en brukerrepresentant fra den aktuelle målgruppen.

#### 4.5.2 TMSI

For å måle respondentenes mestringsstrategi ble en norsk oversettelse av spørreskjemaet Threatening Medical Situations Inventory (TMSI) benyttet. TMSI er et spørreskjema basert på Millers teori om monitors og blunters (Miller, 1987), og er utviklet av van Zuuren et al. (1996) for å måle mestringsstrategi spesifikt innen helse.

Spørreskjemaet TMSI inkluderer beskrivelse av fire hypotetiske situasjoner som kan oppfattes medisinsk truende. Situasjonene er utarbeidet med tanke på to viktige stressfaktorer; kontrollerbarhet og forutsigbarhet (se Tabell II).

**Tabell II. Beskrivelse av situasjonene i spørreskjemaet TMSI**

	<b>Forutsigbarhet</b>	<b>Kontrollerbarhet</b>
1. Vag hodeverk og svimmelhet	-	-
2. Plutselig blindtarmsbetennelse med operasjon	+	--
3. Diagnostisert med høyt blodtrykk	+	++
4. Hjerteproblemer, og anbefaling om usikker operasjon	-	+

(van Zuuren et al., 1996)

Hver av de fire situasjonene følges av tre «monitoring» og tre «blunting» alternativer, presentert i tilfeldig rekkefølge, og som besvares ved hjelp av en Likert-skala fra 1 til 5. Ved Likert-skala presenteres et utsagn og respondenten blir bedt om å rangere hvor enig han er med utsagnet (Polit & Beck, 2008, s.418).

Måleverktøyet TMSI er vurdert til å være et nyttig og relevant instrument for å vurdere mestringsstrategi hos medisinske pasienter. Både skalaen for informasjonssøkende og skalaen for unnvikende mestringsstrategi beskrives som tilfredsstillende på intern konsistens (relatert til hverandre) (Nordin et al., 2002; van Zuuren et al., 1996). Studier har funnet lavere psykometrisk validitet for blunterskalaen sammenlignet med monitorskalaen (Ong et al., 1999). Vi har valgt å kun bruke monitorskalaen og se på grad av informasjonssøkende mestringsstrategi, og ikke grad av unnvikende mestringsstrategi (blunting). Tilsvarende er gjort i andre studier (Bijttebier et al., 2001; Pieterse et al., 2005; Schwartz et al., 1995; Shiloh et al., 1999), og samsvarer med studiens hensikt.

Respondentens monitorskår kalkuleres ved å summere verdiene fra monitor-alternativene ved de fire ulike situasjonene (range: 12-60) (van Zuuren et al., 1996). Grenseverdien for høye og lave monitors ble beregnet ut fra medianen av svarene fra alle representantene på monitorskalaen, slik det er gjort i tidligere studier (Nordin et al., 2002; Steptoe & O'Sullivan,

1986; Timmermans et al., 2007). Respondenter som scoret medianverdien eller lavere ble kategorisert som lave monitors, mens de som skåret høyere ble kategorisert som høye monitors.

## **4.6 Analyse og statistiske metoder**

### **4.6.1. Avlesing av spørreskjemaene**

Data fra spørreskjemaene ble manuelt avlest og punchet inn i statistikkprogrammet SPSS (Statistical Package of the Social Sciences) versjon 23.0 (SPSS for Windows, 2015). Data ble sjekket for feil fortløpende under punching, samt før analysering. Respons fra personer som hadde gitt mangelfull rangering av hvem som er mest ansvarlig for rekontakt (spørsmål 12) ble ekskludert. Noen hadde for eksempel bare rangert genetisk veileder som mest ansvarlig, og ikke rangert de øvrige. Dersom en respondent hadde gitt kommentar på «annet» som var likt et foreslått alternativ, ble besvarelsen endret til gitte alternativ. Dersom en respondent gav kommentar tilsvarende «usikker» eller «vet ikke», og ikke hadde besvart spørsmålet, ble gjeldende svar registrert som «vet ikke». Der hvor alternativet «jeg ønsker ikke rekontakt» var markert, ble eventuelt andre markerte svaralternativer ekskludert (spørsmål 16, 17 og 18). Respons på spørsmål om delt gentestresultat med kreftspesialist og om kreftspesialist sine kunnskaper (spørsmål 32 og 33), ble ikke inkludert hos personer som hadde oppgitt at de aldri går til kreftspesialist. Siste spørsmål (spørsmål 34) gjaldt de som hadde fått et negativt gentestresultat eller en VUS. Svar ble ekskludert fra personer med positivt gentestresultat som hadde besvart dette spørsmålet.

Manglende avkrysning i spørreskjemaet om preferanser for rekontakt ble stående åpne og dermed tolket som missing score i SPSS. Savnede verdier i spørreskjemaet TMSI ble erstattet med respondentens egen gjennomsnittsverdi på monitorskalaen, der minst 75 % var besvart (Pieterse et al., 2005).

### **4.6.2. Analyse av data**

På de sosiodemografiske variablene, samt øvrige spørsmål i spørreskjemaet om rekontakt benyttes deskriptiv statistikk med frekvens, prosent og gjennomsnitt.

«Chi-square test for goodness of fit (one-sample chi square) ble brukt for å sammenligne respondentene med populasjonen på variablene kjønn, gentestsvar og diagnostisk/prediktiv gentest.

For å undersøke statistisk signifikante forskjeller i besvarelsene mellom ulike grupper ble korrelasjonsanalysen Chi-square test for independence benyttet. Denne testen brukes for å utforske relasjoner mellom to kategoriske variabler, hvor hver av disse variablene kan ha to eller flere kategorier (Pallant, 2013, s.225). Det ble sett på verdien fra Pearson Chi-Square test, «Exact Sig.(2-sided)», og en p-verdi =0.05 ble satt som grense. P-verdien uttrykker sannsynligheten for at forskjellen som er funnet reflekterer en tilfeldighet heller enn et reelt funn. P-verdi på 0.05 vil si at det er 5 % sannsynlighet for at den påviste forskjellen skyldes en tilfeldighet (Polit & Beck, 2008, s.588).

Det var ikke mulig å sammenligne personer med VUS (n=5) opp i mot de med positivt eller negativt gentestresultat grunnet et for lavt antall for å avdekke sammenhenger. De som på spørsmålene om hvor ofte rekontakt, på hvilken måte rekontakt og informasjon ved første rekontakt (spørsmål 16, 17 og 18) hadde svart «annet», eller at de ikke ønsket å bli rekontaktet, ble ekskludert fra korrelasjonsanalysene. Dette var nødvendig for å unngå at mindre enn 80 % av cellene i chi-square analysene hadde frekvens på under 5 (Pallant, 2013, s.225).

Cronbach's alpha ble beregnet for monitorskalaen til instrumentet TMSI. Analysen tester intern konsistens mellom spørsmålene. Cronbach's alpha kan variere mellom 0 og 1, hvor en høyere verdi indikerer en høyere grad av intern konsistens (Polit & Beck, 2008, s.454). Innenfor sosial forskning er en Cronbach's alpha verdi over 0.80 akseptabelt (Polit & Beck, 2008, s.454). I denne studien ble cronbach's alpha for monitorskalaen funnet å være 0.824.

#### **4.7 Etiske betraktninger**

Før igangsetting av studien ble godkjenning innhentet fra Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskning (REK) i november 2015 (Vedlegg 3). Studien har fulgt etiske retningslinjer nedfelt i Helsinkideklarasjonen (World Medical Association, 2013).

Retningslinjene bygger på prinsipp om at i all forskning som involverer mennesker skal hensynet til deltakernes integritet og helse veie tyngre enn hensynet til forskning og samfunn.

I henhold til lov om medisinsk og helsefaglig forskning, skal samtykket fra deltakerne være «informert, frivillig, uttrykkelig og dokumenterbart» (Helseforskningsloven, 2008, § 13).

Informasjonsskriv og samtykkeskjema for signering ble vedlagt spørreskjemaet. Det ble informert om at deltakelse er frivillig og ikke vil påvirke deres tilbud fra medisinsk genetisk avdeling. Det ble også informert om at resultatene fra studien publiseres som gruppedata, og at det ikke vil være mulig å gjenkjenne enkeltdeltakere.

Når det gjelder innhenting av helseopplysninger skal det kun innhentes opplysninger som er «relevante og nødvendige for å nå forskningsprosjektets formål» (Helseforskningsloven, 2008, § 32). Ved utarbeiding av spørreskjemaet er det i størst mulig grad forsøkt å kun ta med spørsmål som er vurdert å være hensiktsmessige for forskningsprosjektet.

Spørreskjemaets tema gjør at enkelte muligens kan få en forventning om å bli rekontaktet, på tross av at det presiseres i informasjonsskrivet og spørreskjemaet at de ikke vil bli rekontaktet. Kanskje kan spørreskjemaet bidra til negative følelser og tanker til respondentene som de ikke hadde før de mottok spørreskjemaet. Kontaktinformasjon ble oppgitt, slik at respondenten kunne ta kontakt dersom han eller hun hadde spørsmål til studien, eller til egen genetisk utredning. Avdelingen har vært forberedt på å ta imot henvendelser, og har også henvisningsmuligheter til psykiater ved St. Olavs Hospital.

Som forsker vil jeg forhindre at andre får adgang eller kjennskap til opplysninger som blir gjort meg kjent gjennom forskningsprosjektet (Helseforskningsloven, 2008, § 7). Skjema for taushetsplikt er signert ved Avdeling for patologi og medisinsk genetikk ved St. Olavs Hospital. Spørreskjemaene, samtykkeskjemaene og koblingsnøkkelen har blitt oppbevart innelåst. Elektronisk data har blitt lagret på avdelingens interne server. Prosjektdata vil etter prosjektets slutt bli oppbevart, anonymisert og slettet etter gjeldende regler (Helseforskningsloven, 2008, § 38).

Selv om pasientene har vært til genetisk veiledning, er det ikke gitt at vedkommende ønsker kontakt med genetisk avdeling. Å motta forespørsel om deltakelse i studien kan da muligens oppleves som et brudd på retten til privatliv.

Pasienters rett til ikke å vite står sterkt innenfor genetisk veiledning. Pasienters autonomi innebærer en rett til å avgjøre om de ønsker genetisk informasjon eller ikke. Noe som også innebærer en rett til å forbli uinformert. Rekontakt kan komme i konflikt med pasienters rett til ikke å vite. Å foreta denne undersøkelsen av pasienters preferanser for rekontakt, vurderes som hensiktsmessig før en eventuelt starter opp med å rekontakte pasienter.

## 5. Resultater

En oppsummering av resultatene fra denne tverrsnittsundersøkelsen blir beskrevet i dette kapitlet. Resultater presenteres i samme rekkefølge som forskningsspørsmålene er presentert i avsnitt 3.2. Signifikante funn fra korrelasjonsanalysene presenteres i artikkelen. Viser til Vedlegg 1 for tabeller med frekvens og prosent av respondentenes besvarelser av spørsmålene i spørreskjemaet.

### 5.1 Sammenligning av respondentene og populasjonen

Respondentene ble sammenlignet med tilgjengelig data om utvalget og populasjonen. Respondentene var representative for populasjonen når det gjaldt kjønn, gentestresultat og prediktiv/diagnostisk gentest (Tabell I, Vedlegg 1).

### 5.2 Beskrivelse av respondentene

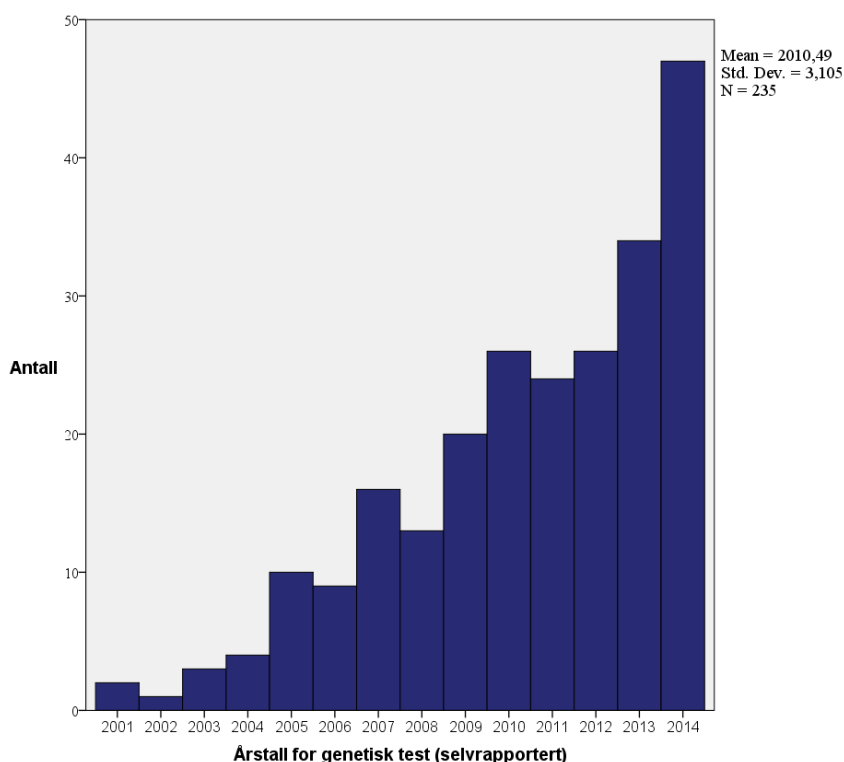
Av de 500 personene som ble forespurt om å delta, ble det mottatt respons fra 289 personer. Ett spørreskjema kom tilbake blankt og ble ekskludert. Åtte personer tok kontakt med avdelingen per telefon eller epost og informerte om at de ikke ønsket å delta, eller at mottakeren var gått bort. To hundrede og åtti (n=280) utfylte spørreskjemaer kom i retur innen tidsrammen og ble inkludert i studien, noe som gav en svarrespons på 56 %. Grunner for ikke å delta i studien ble ikke etterspurt.

Demografiske variabler presenteres i Tabell II i Vedlegg 1. Hovedtendensen var at respondentene var gift eller samboende, hadde barn, og utdanning på høyskole/universitetsnivå. Majoriteten av respondentene var kvinner. Alder varierte fra 25 til 89 år med gjennomsnittsalder på 55,84 år (s.d. 12,63). Flertallet hadde gjort en prediktiv genetisk test (53,9 %, n=151) og mottatt et negativt gentestresultat (81,4 %, n=228). De fleste var til genetisk veiledning på grunn av egen kreftsykdom (41,8 %, 117) eller kreftsykdom i familien (46,8 %, n=129), og var blitt henvist av kreftspesialist (37,1 %, n=103). Et mindretall (10 %, n=28) oppgav at de hadde kommet i kontakt med genetisk avdeling på annet vis, herunder gjennom annet helsepersonell (n=5), eller via direkte kontakt med avdelingen (n=6).

Flere respondenter var til genetisk veiledning i nyere tid, som vist i Figur 1. Årstall for når respondentene var til genetisk veiledning baserer seg på selvrapportert informasjon. Flere kommenterte at de var usikre på eksakt årstall for genetisk veiledning, og 14,3 % (n=40) svarte blankt.



**Figur 1. Årstall for genetisk test**



### 5.3 Kontakt med helsetjenesten etter testing

Av de 280 som besvarte spørreskjemaet, oppgav 74 % (n=208) at de går til fastlegen en eller flere ganger i året. Litt under halvparten hadde snakket med fastlegen om gentestresultatet (46,8 %, n=131). Få respondenter hadde en opplevelse av at fastlegen hadde tilstrekkelig kunnskap om arvelig bryst- og eggstokkreft (11,4 %, n=32) (Tabell III, IV og V, Vedlegg 1).

Litt over halvparten (55,7 %, n=156) gikk til kreftspesialist. Av de hadde nesten halvparten (47,4 %, n=74) snakket med kreftspesialist om gentestsvaret, og 37,8 % (n=59) opplevde at kreftspesialist hadde tilstrekkelig kunnskap om genetisk sykdom (Tabell VI, VII og VIII, Vedlegg 1).

Kun 5,4 % (n=15) oppgav at de har kontaktet medisinsk genetisk avdeling for mer/opdatert genetisk informasjon etter testing. Tjuetre komma seks prosent (23,6 %, n=66) svarte at de ble oppfordret til å rekontakte medisinsk genetisk avdeling dersom det skulle tilkomme ny informasjon i egen eller familiens krefthistorie. Et fåtall hadde i etterkant søkt etter genetisk informasjon om arvelig bryst- og eggstokkreft (10,7 %, n=30). Av de som oppgav hvor, hadde de fleste søkt på internett.

Dersom de hadde blitt tilbudt flere veiledningssamtaler ville under halvparten takket ja (38,9 %, n=109). Få oppgav at de ville hatt behov for samtaler hos psykolog etter den genetiske utredningen (14,3 %, n=40). Nesten alle (96,4 %, n=270) hadde informert andre (familie, venner, andre) om gentestsvaret. Dersom de hadde blitt tilbudt mer hjelp til å informere slektninger om gentestsvaret, ville 21,8 % (n=61) takket ja. Ønsket hjelp var skriftlig materiale og ny samtale. Flere kommenterte at de ville ønsket hjelp kun dersom gentestsvaret var positivt (Tabell IX, Vedlegg 1).

#### **5.4 Ansvar for rekontakt**

Pasientene ble spurt om hvem de tenker er mest ansvarlig for å holde pasienter oppdatert om ny genetisk kunnskap. Genetisk veileder ble rangert som mest ansvarlig (47,2%, n=118), deretter fastlege (24,4%, n=61), så kreftspesialist(15,2%, n=38) og til sist pasienten selv (12,8, n=32) (Tabell X, Vedlegg 1).

#### **5.5 Preferanser for rekontakt**

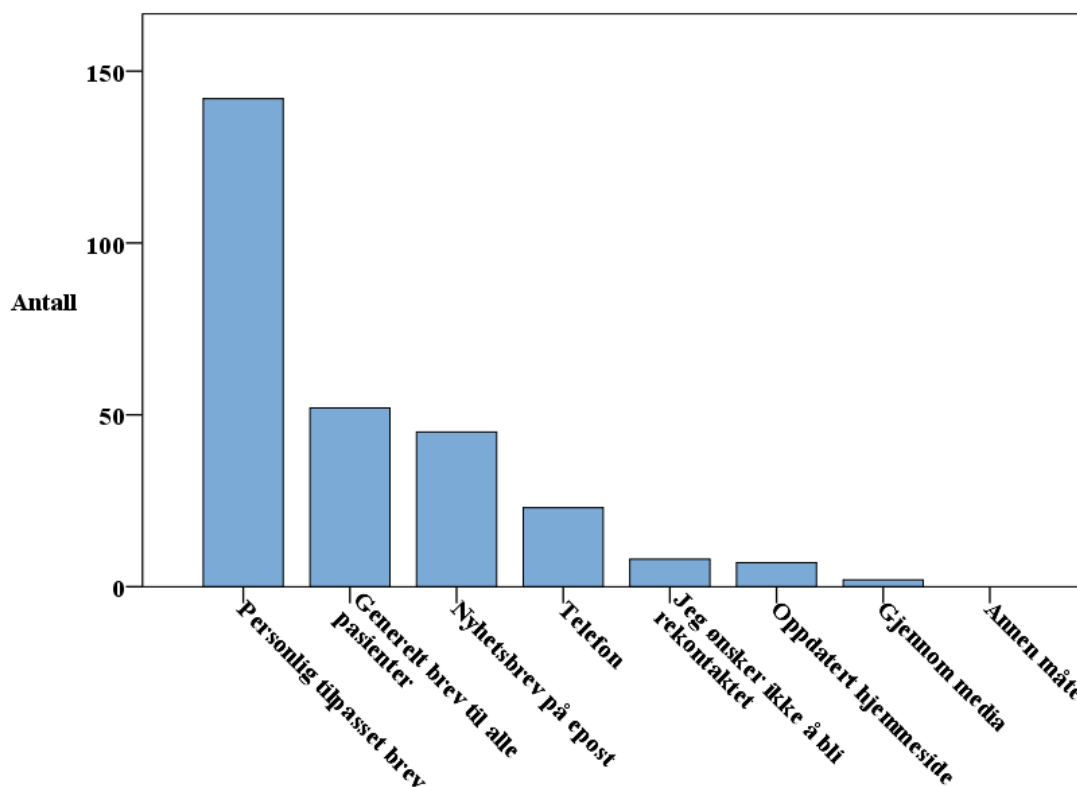
De fleste av respondentene ønsket at genetisk veileder/genetiker rekontakter dem når det foreligger ny genetisk informasjon (81,8 %, n=229) (Tabell XI, Vedlegg 1). Av de åtte personene (2,9 %, n=8) som svarte at de ikke ønsker at genetisk veileder rekontakter dem når det foreligger ny genetisk informasjon, uttrykte tre personer (n=3) ved andre spørsmål ønske om å bli rekontaktet.

Respondentene ble spurt om hvor ofte de ville ønsket å bli rekontaktet dersom det utarbeides rutine for rekontakt på genetisk avdeling. De fleste ønsket å bli rekontaktet kun når det er tilkommet ny genetisk informasjon som direkte angår dem (63,9 %, n=179) (Tabell XII, Vedlegg 1). Av de som ønsket å bli rekontaktet regelmessig, selv om det ikke er tilkommet ny genetisk informasjon (8,6 %, n=24) var foretrukket frekvens hvert 2. år (n=8) eller hvert år (n=5).

Ved rekontakt mente de fleste at den genetiske veilederen/genetikerer bør gi spesifikk informasjon om hva som er nytt og som direkte angår dem (57,1 %, n=160). Færre viste interesse for å motta generell informasjon (10,0 %, n=28), eller bli informert om at ny informasjon er tilgjengelig og bli bedt om å ta kontakt dersom interessert (15,7 %, n=44) (Tabell XIII, Vedlegg 1).

Foretrukket måte for å motta ny genetisk informasjon presenteres i Figur 2. Viser til Tabell XIV i Vedlegg 1 for nøyaktig antall og prosenter.

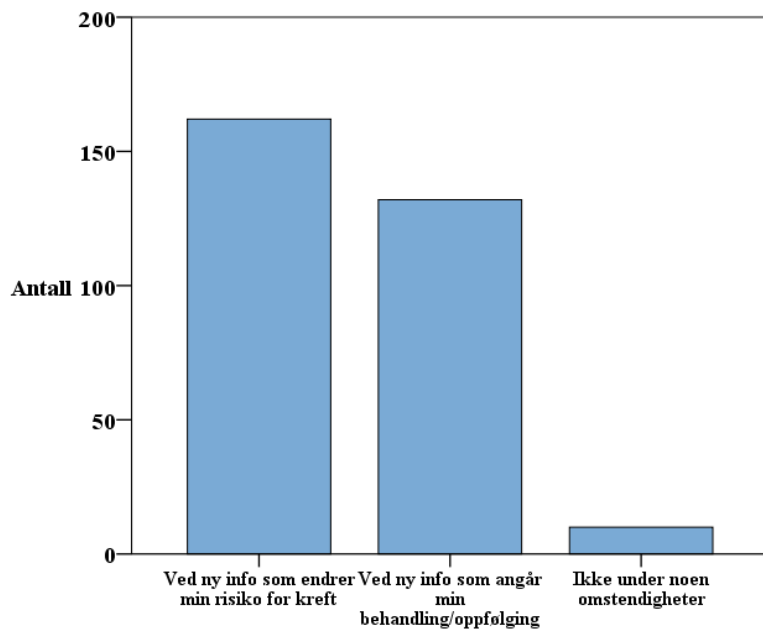
**Figur 2. På hvilken måte vil du foretrekke å få ny genetisk informasjon?**



De fleste (87,5 %, n=245) mente pasienter til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft ved sitt første besøk bør bli spurt om han eller hun ønsker å bli rekontaktet dersom det i fremtiden foreligger ny genetisk informasjon (Tabell XV, Vedlegg 1).

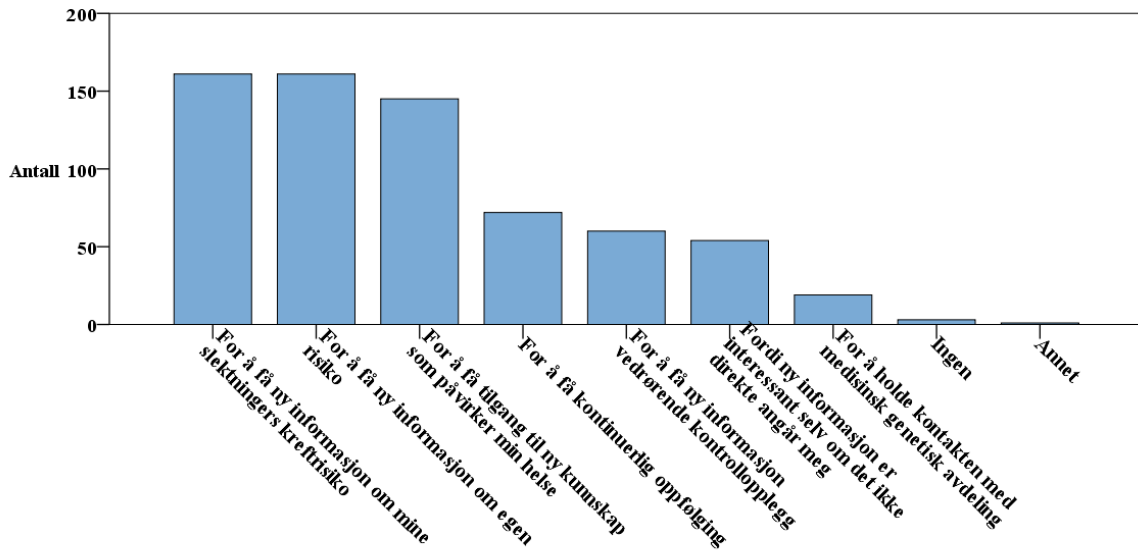
To hundre og tretti (82,1%, n=230) respondenter besvarte spørsmålet om de ønsket rekontakt til tross for tidligere uttrykt ønske om ikke rekontakt. Svarene presenteres i Figur 3 i teksten, og i Tabell XVI i Vedlegg 1.

**Figur 3. Dersom du hadde gitt uttrykk for at du ikke ønsker å bli rekontaktet, er det noen omstendigheter hvor genetiker/genetisk veileder allikevel bør rekontakte deg?**  
(Flere svaralternativer mulig)

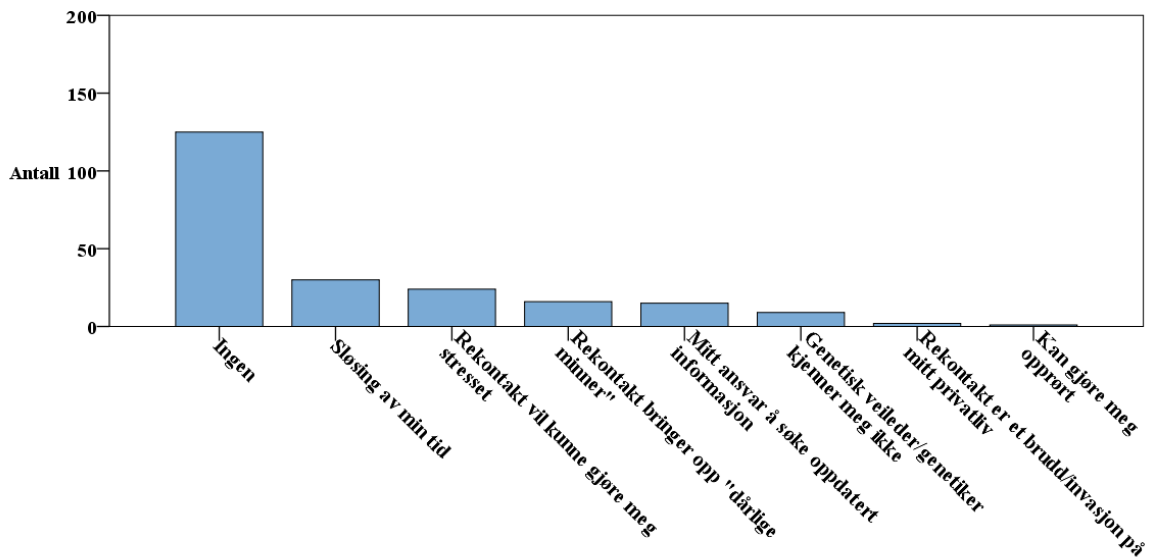


Grunner for å ønske rekontakt presenteres i Figur 4 i teksten, og i Tabell XVII, Vedlegg 1. Tilsvarende presenteres grunner for ikke å ønske rekontakt i Figur 5 i teksten, og i Tabell XVIII i Vedlegg 1. Flere respondenter oppgav grunner for å ønske rekontakt (96,4%, n=270) enn grunner for ikke å ønske rekontakt (71,1%, n=199).

**Figur 4. Hva kan være grunner til at du ønsker å bli rekontaktet?** (Flere svaralternativer mulig)



**Figur 5. Hva kan være grunner til at du ikke ønsker å bli rekontaktet?** (Flere svaralternativer mulig)



## **5.6 Ønske om ny genetisk test**

Av de som ikke fikk påvist genfeil eller som fikk påvist en VUS, ønsket de fleste ny genetisk test dersom det blir tilgjengelig (73,0 %, n=170). Flest ønsket å bli rekontaktet før det utføres ny gentesting (64,8 %, n=136), og bli rekontaktet dersom en finner noe av betydning for deres helse (65,7 %, n=138) (Tabell XIX og XX, Vedlegg 1).

## **5.7 Sammenheng mellom preferanser for rekontakt og gentestsvær**

Preferanser for rekontakt ble sammenlignet mellom respondenter som hadde fått et positivt gentestsvær (16,8 %, n=47) og de som hadde fått et negativt gentestsvær (81,4 %, n=228). Noen signifikante forskjeller ble funnet. Resultatene fra korrelasjonsanalysene presenteres i artikkelen.

## **5.8 Sammenheng mellom preferanser for rekontakt og type test (diagnostisk/prediktiv)**

Det ble videre sett etter signifikante forskjeller i besvarelsene mellom de som hadde gjort en diagnostisk (46,1 %, n=129) og de som hadde gjort en prediktiv genetisk test (53,9%, n=151). Det ble funnet noen forskjeller. Resultatene fra korrelasjonsanalysene presenteres i artikkelen.

## **5.9 Sammenheng mellom preferanser for rekontakt og informasjonssøkende mestringsstrategi (høye monitors/lave monitors)**

Respondentene ble kategorisert som høye og lave monitors på bakgrunn av svarene fra spørreskjemaet TMSI. Tolv (4,3 %, n=12) hadde besvart mindre enn 75 % av alternativene på monitorskalaen og ble ekskludert fra videre analyse. Grenseverdien (medianen) ble funnet å være 38 (Tabell XXI, Vedlegg 1). Litt over halvparten skåret 38 eller lavere og ble kategorisert som lave monitors (51,1 %, n=137), mens litt under halvparten skåret 39 eller høyere, og ble kategorisert som høye monitors (48,9 %, n=131). Distribusjon av skår på monitor-skalaen var tilnærmet normalfordelt (Figur 1, Vedlegg 1).

Korrelasjonsanalysene viste noen signifikante forskjeller i besvarelsene mellom høye og lave monitors. Disse funnene presenteres i artikkelen.

## 5.10 Kommentarer fra respondentene

Flere respondenter kommenterte at spørreskjemaet omhandlet et viktig tema. Enkelte beskrev at genetisk utredning var et tilbakelagt kapittel i livet, og noe de tenkte svært lite på. To personer skrev at tanken på rekontakt gjorde dem stresset. Flere av kommentarene gikk på bekymring for barn og familie og et ønske om at de skal få et godt tilbud om genetisk utredning. Etersom spørreskjemapakken også inneholdt spørreskjemaer relatert til kreftbekymring og livskvalitet, var flere kommentarer rettet mot dette. Samtlige respondenter benyttet også anledningen til å fortelle om andre erfaringer fra helsevesenet.

## 6. Diskusjon

I denne studien ble preferanser og holdninger til rekontakt undersøkt blant et utvalg pasienter testet for BRCA-mutasjoner i perioden 2001-2014. Prosjektets hovedfunn drøftes i artikkelen. Metodologiske vurderinger, styrker og svakheter ved studien presenteres. Implikasjoner for praksis og videre forskning legges frem.

### 6.1 Studiens hovedfunn

Resultatene i denne studien viste at de fleste av respondentene ønsket at genetisk veileder/genetiker rekontakter dem når det foreligger oppdatert genetisk informasjon, og ved mulighet for ny genetisk test. Respondentene ønsket rekontakt for å få informasjon vedrørende egen eller slektingers kreftrisiko og informasjon som påvirker egen helse. Et mindretall oppgav grunner til ikke å ønske rekontakt. Pasientene mente at de selv hadde minst ansvar for rekontakt og genetiske veiledere/genetikere mest ansvar. Få signifikante forskjeller i preferanser på bakgrunn av type test og testresultat ble funnet, og indikerer at disse variablene er av mindre betydning for pasienters preferanser for rekontakt. Sammenligning mellom høye og lave monitors peker på en tendens til at høye monitors foretrekker mer detaljert og personlig informasjon.

### 6.2 Rekontakt av pasienter

Rekontakt av tidligere pasienter når ny informasjon er tilgjengelig er generelt ikke vanlig praksis i helsevesenet. Andrews (1991) påpeker at slik informasjon meddeles pasienter som er under oppfølging, men omfatter som regel ikke tidligere pasienter. I den forbindelse hevdes det at rekontakt innen medisinsk genetikk kan følge annen praksis i helsevesenet (Andrews, 1991). Vi fant at 81,8 % av respondentene ønsket å bli rekontaktet av genetisk veileder/genetiker når det foreligger ny genetisk informasjon. Dette indikerer at pasienter som tidligere er testet for BRCA-mutasjoner ønsker en praksis hvor det er mulighet for rekontakt med genetisk avdeling. Resultatene sammenfaller med andre studier som også har funnet et høyt ønske blant pasienter om å bli rekontaktet når det foreligger ny genetisk informasjon (Griffin et al., 2007; O'Connor, 2014).

I studier vedrørende genetiske veiledere/genetikeres praksis og holdninger til rekontakt, er det funnet at majoriteten har rekontaktet pasienter selv om det ikke er rutine på avdelingen (Carrieri et al., 2016; Fitzpatrick et al., 1999). Hovedgrunnen for rekontakt var at det var tilkommet ny informasjon som kunne være av helsemessig betydning for pasienten, og



eventuelt for pasientens slektninger (Carrieri et al., 2016). Å motta informasjon av klinisk betydning var en av hovedgrunnene til at respondentene i studien var ønsket rekontakt. Resultatene sammenfaller med annen forskning hvor pasienter er funnet å ha en høy interesse for å motta genetisk informasjon av klinisk relevans (Meulenkamp et al., 2010; Shalowitz & Miller, 2008). I tillegg indikerer resultater i vår studie at for enkelte var rekontakt også ønskelig uavhengig av klinisk betydning. Det var blant annet en liten gruppe som ønsket regelmessig rekontakt selv om det ikke var tilkommet ny informasjon. Personer som hadde gjort en prediktiv gentest, og personer som hadde mottatt et positivt gentestresultat, ønsket i større grad rekontakt også for å opprettholde kontakt med avdelingen.

Det fremholdes at ikke alle ønsker å motta genetisk informasjon, og at rekontakt derfor kan være problematisk (Ottens et al., 2014). I studien til Fitzpatrick et al. (1999) mente 66 % av de spurte genetiske veilederne/genetikerne at rekontakt var betenkelig med hensyn til pasientens rett til privatliv. I vår studie mente kun to personer at rekontakt ville være et brudd/invasjon i privatlivet. Selv om responsraten var noe lav ved dette spørsmålet og derfor må tolkes med varsomhet, kan funnet tyde på at pasienter mener rekontakt i liten grad vil komme i konflikt med deres rett til privatliv. En interesse for rekontakt kunne man muligens forvente å finne blant respondentene, ettersom de tidligere hadde vært til utredning ved genetisk avdeling. Samtidig påpekes det at en ikke kan ta som selvfølge at pasienter som har ønsket genetisk utredning på et tidspunkt automatisk ønsker å bli kontaktet i fremtiden med ny informasjon (Hunter et al., 2001). I vår studie mente de fleste av respondentene at pasienter til utredning bør bli spurt om han eller hun ønsker å bli rekontaktet dersom det i fremtiden foreligger ny genetisk informasjon.

### **6.3 Ansvar for rekontakt**

Pasientautonomi vektlegges i økende grad i helsetjenesten (Pedersen et al., 2007), og er et viktig prinsipp innen medisinsk genetikk (NOU 1999:20, 1999, s.32). I forbindelse med genetisk veiledning forsøker veilederen blant annet å ikke legge føringer for de valg pasienten skal ta, og pasienten kan sies å tillegges en viss grad av ansvar. For eksempel er det opp til den enkelte pasient å informere berørte slektninger, og å ta kontakt med avdelingen dersom ny og relevant informasjon skulle tilkomme i egen eller familiens krefthistorie. Med tanke på vektleggingen av pasientens autonomi innen medisinsk genetikk, fremholdes det at pasienten bør kunne forventes å ha en viss grad av ansvar også i forbindelse med rekontakt (Hunter et al., 2001; Mao, 1999). I likhet med andre studier fant vi at respondentene rangerte seg selv som minst ansvarlige for å holde pasienter oppdatert om ny genetisk kunnskap (Griffin et al.,

2007; O'Connor, 2014). Dette kan være en indikasjon på at pasienter muligens ikke oppfatter den grad av ansvar som tillegges dem i dagens genetiske veiledningspraksis.

Etter 45-årsalderen er pasienter funnet å foretrekke en mer paternalistisk tilnærming i forbindelse med medisinske avgjørelser (Levinson et al., 2005). I vår studie var gjennomsnittsalderen 56 år. Beisecker (1988) skriver at eldre kan være mer preget av den paternalistiske tradisjon som tidligere dominerte helsevesenet, eller at de med tiden ønsker å overlate mer medisinsk ansvar til andre. Det er mulig at pasientenes vurdering av ansvarlighet for rekontakt endres med tiden og at eldre tilegner seg selv mindre ansvar for rekontakt.

Det kan tenkes at som spesialister i medisinsk genetikk, forventer pasienter at genetiske veiledere/genetikere har mest kunnskap og ekspertise innenfor feltet og dermed også har mest ansvar. Et hinder for pasientdeltakelse beskrives å være at pasienten opplever å mangle kunnskap om emnet (Longtin et al., 2010). Genetisk informasjon kan være potensielt utfordrende med tanke på tolkning og klinisk betydning. For mange av pasientene var det flere år siden de var til veiledning, og få oppgav at de hadde søkt etter oppdatert informasjon i etterkant.

O'Connor (2014) fant at pasienter som var til genetisk veiledning for en tid tilbake var mer usikre på om de ble oppfordret til å ta kontakt med avdelingen dersom det skulle tilkomme ny og relevant informasjon i egen eller familiens krefthistorie, enn de som var til veiledning i nyere tid. Studiens funn kan være en indikasjon på at pasientens evne til å huske informasjon og avtaler som ble gjort reduseres med tiden. I vår studie oppgav få respondenter at de ble informert om å ta kontakt med avdelingen dersom det skulle tilkomme ny informasjon i egen eller familiens krefthistorie, og en tredjedel svarte at de var usikre. Dette er informasjon som vanligvis er blitt gitt pasienten både muntlig og skriftlig. Det kan tenkes at pasienten ikke har oppfattet denne informasjonen, eller at den med tiden er blitt glemt. Kessels (2003) skriver at 40-80 % av medisinsk informasjon som blir gitt pasienter, glemmes etter kort tid. Informasjon som oppfattes som viktig huskes ofte bedre av pasienter (Kessels, 2003), og muligens vil en mer utdypende samtale om forventninger og ansvar ved rekontakt kunne bidra til at eventuelle avtaler om rekontakt som blir gjort huskes bedre av pasienten.

Selv om pasientene i studien gav mest ansvar for rekontakt til genetisk veileder er det ikke gitt at de ikke ønsker å være delaktig i prosessen. Helmes et al. (2002) fant at de fleste av pasientene ønsket å høre legens vurdering først, for deretter å selv ta den endelige slutningen om valg om genetisk testing for arvelig brystkreft. Spesielt når det var knyttet usikkerhet

rundt mulige fordeler og ulemper ønsket de fleste av pasientene å selv ta bestemmelsen. Samtidig som respondentene i vår studie ga seg selv minst ansvar for rekontakt, mente majoriteten at pasienter bør bli spurt om hans eller hennes preferanser for rekontakt. Carrieri et al. (2016) påpeker at en modell for rekontakt hvor ansvar for rekontakt plasseres på legen ikke nødvendigvis er paternalistisk dersom pasienten velger den. Ved å spørre pasienten om hans eller hennes preferanser for rekontakt kan pasienten muligens oppleve mer delaktighet i prosessen.

#### **6.4 Informasjonssøkende mestringsstrategi og preferanser for rekontakt**

Med bakgrunn i teorien om informasjonssøkende mestringsstrategi, kan en anta at høye monitors i større grad oppsøker genetisk veiledning enn lave monitors (Nordin et al., 2002). Å være høy monitor kjennetegnes av en tendens til å søke etter informasjon i potensielt stressende eller truende situasjoner (Miller, 1995), og et ønske om mer informasjon og en mer aktiv deltakelse i medisinske beslutninger (Wakefield et al., 2007). I vår studie ble kategorisering av høye og lave monitors gjort på bakgrunn av medianen av sumskåren i denne studien, og det er derfor ikke grunnlag for å undersøke om utvalget har en spesielt høy informasjonssøkende mestringsstrategi.

Informasjonssøkende mestringsstrategi beskrives å være relatert til både problemfokuset og emosjonsfokuset mestringsstrategi (Shiloh & Orgler-Shoob, 2006). Funnene i studien indikerer at både høye og lave monitors ønsker rekontakt for problemfokuset mestringsstrategi, men at høye monitors i tillegg ønsker rekontakt for emosjonsfokuset mestringsstrategi. Det ble funnet noen statistisk signifikante forskjeller som støtter opp om dette og som trekkes frem i artikkelen; Høye monitors ønsket i større grad rekontakt for å motta kontinuerlig oppfølging og for å opprettholde kontakt med genetisk avdeling. I tillegg ble det funnet noen tendenser i resultatene som ikke var statistisk signifikante, men som indikerer at høye monitors har et høyere ønske om støtte og oppfølging etter genetisk testing. Høye monitors var mer interessert i flere veiledningssamtaler og hjelp til å informere slektninger om gentestresultatet. Videre hadde høye monitors i noe større grad søkt etter informasjon om arvelig bryst- og eggstokkreft og kontaktet avdelingen for mer/oppdatert informasjon i etterkant av veiledningen.

## 6.5 Studiens styrke og begrensninger

### 6.5.1 Studiedesign

Hensikten med studien var å beskrive pasienters preferanser for rekontakt etter genetisk testing, og å undersøke om preferansene for rekontakt varierte på bakgrunn av gentestsvar, prediktiv eller diagnostisk gentest, og informasjonssøkende mestringsstrategi. På bakgrunn av dette ble det valgt å gjøre en tverrsnittstudie, ettersom slike studier kan være godt egnet for å beskrive korrelasjoner mellom ulike variabler og for å generere kunnskap knyttet til praktiske problemer (Polit & Beck, 2008, s.277).

Tverrsnittstudier er derimot lite egnet for å beskrive sammenhenger mellom årsak-virkning (Polit & Beck, 2008, s.208). Korrelasjoner funnet i denne studien må tolkes med varsomhet, ettersom atferd, holdninger og personlig karakteristikk i realiteten korrelerer på komplekst vis (Polit & Beck, 2008, s.276). I tillegg til grad av informasjonssøkende mestringsstrategi, er preferanser for informasjon blant annet avhengig av variabler som ikke ble inkludert i denne studien, som alder, sivilstatus, utdanningsnivå og tilgjengelig sosial støtte (Vosbergen et al., 2014).

### 6.5.2 Responsrate og representativitet

Representativitet vil si i hvilken grad utvalgets karakteristikk er lik populasjonens karakteristikk, og er viktig for studiens eksterne validitet (Polit & Beck, 2008, s.340). Utvalget i denne studien ble trukket tilfeldig, noe som i seg selv ikke er en garanti for representativitet, men en garanti for at forskjellene er et resultat av tilfeldigheter (Polit & Beck, 2008, s.345). Personer som oppsøker genetisk veiledning er beskrevet som en ressurssterk gruppe med høy utdanning (Bjorvatn et al., 2007). I vår studie ble andelen respondenter med høyere utdanning funnet å være høyere enn i den generelle norske befolkningen (47,5 %, vs. 31,4 %) (Statistisk Sentralbyrå, 2015). Vi fant at utvalget var representativt for populasjonen vedrørende kjønn, testresultat og type test. Ettersom det kun er innhentet informasjon om de som valgte å delta, kan vi ikke utelukke at utvalget ikke er representativt for populasjonen på andre variabler.

Enkelte personer henvendte seg til avdelingen med spørsmål om det var relevant med deres deltakelse i studien, ettersom de ikke hadde en formening om rekontakt og/eller betraktet den genetiske utredningen som et tilbakelagt kapittel. Dette kan være en indikasjon på at personer som fant undersøkelsen mindre relevant eller interessant har latt være å delta, og at resultatene muligens overrepresenterte populasjonens preferanser for rekontakt.

Responsraten i denne studien var 56 %, og ansees som tilfredsstillende. Med bakgrunn i en populasjon på 2086 personer, et utvalg bestående av 280 respondenter, et konfidensintervall på 95 %, og en responsdistribusjon på 50 % (anbefalt verdi) er feilmarginen i studien 5,45 % (Rasoft, 2004). En vil med dette kunne si at det er 95 % sjanse for at funnene i studien representerer preferansene til populasjonen med en feilmargin på +/- 5,41 %. Det er ikke regnet ut feilmargin for hvert enkelt svaralternativ.

Flere utfylte spørreskjemaer er mottatt etter oppstart av dataanalyse for masteroppgaven, og analysene vil kjøres på nytt med oppdatert datamateriale før publisering. Med spørreskjemaene som er mottatt i etterkant vil responsraten være over 65 %, noe som er høyere enn hva en gjerne kan forvente ved postale spørreundersøkelser, ifølge Polit and Beck (2008, s.430).

Forsiktighet må utvises i generalisering av funnene til andre pasientgrupper ettersom denne studien fokuserer på pasienter utredet for arvelig bryst- og eggstokkreft.

### 6.5.3 Spørreskjema og dataanalyse

Spørreskjemaundersøkelser har flere begrensninger som må tas i betraktning. Data baserer seg på selvrapportert informasjon, og en er dermed avhengig av at respondentene er villige til å oppgi sann og nøyaktig informasjon (Polit & Beck, 2008, s.324). Spørreskjemaene ble besvart av pasienten hjemme, noe som ikke gav mulighet for oppklarende spørsmål og innebærer at vi ikke har kontroll over hvordan de ble besvart. Spørsmål kan fortolkes ulikt og responsen kan blant annet være preget av spørsmålsrekkefølgen (Polit & Beck, 2008, s. 452). En pilotundersøkelse ville vært hensiktsmessig, men lot seg ikke gjennomføre innenfor masteroppgavens rammer. Det kunne også vært et alternativ å gjøre kvalitative intervju av brukerrepresentanter for å kartlegge relevante spørsmål og svaralternativer før utarbeiding av spørreskjemaet.

Selv om mye tankearbeid og tid ble lagt i utforming av spørreskjemaet, kan en i ettertid se at enkelte spørsmål og svaralternativer med fordel kunne vært omformulert, andre spørsmål/svaralternativer kunne vært inkludert. Spesielt var det lav responsrate for spørsmålet om grunner for ikke å rekontakte pasienter, noe som kan indikere forvirring rundt spørsmålet eller mangel på relevante svaralternativ. Få personer tok kontakt med avdelingen med oppklarende spørsmål og flere har uttrykt interesse og viktighet rundt emnet gjennom kommentarer i spørreskjemaet. Data generert i studien er vurdert til å være tilfredsstillende for å besvare problemstillingen og for å oppnå hensikten med studien.

Statistisk signifikante forskjeller er vanskeligere å oppdage i små grupper. Gruppen respondenter med positivt gentestresultat var relativt liten sammenlignet med gruppen respondenter med negativt gentestresultat. Det kan ikke utelukkes at det foreligger signifikante forskjeller som ikke ble oppdaget i analysene.

Flere måleredskaper for informasjonssøkende mestringsstrategi foreligger. Dersom vi hadde anvendt et annet måleredskap kunne andelen høye og lave monitors fordelt seg noe annerledes. Innen helsefaglig forskning er spørreskjemaet TMSI mye anvendt, og dens validitet beskrives som tilfredsstillende (van Zuuren et al., 1996; Wakefield et al., 2007). Den interne konsistensen for monitor-skalaen ble kalkulert ved Cronbach`s alpha og vurdert som god ( $\alpha > 0.8$ ).

## 6.6 Konsekvens for praksis og videre forskning

Resultatene fra denne studien peker på at pasienter som er testet for BRCA-mutasjoner ønsker å bli rekontaktet av genetisk veileder/genetiker når det foreligger ny genetisk informasjon, uavhengig av gentestresultat, type genetisk test og informasjonssøkende mestringsstrategi. Informasjon av betydning for egen og/eller familiemedlemmers helse og kreftrisiko var spesielt ønsket.

Etterspørselen etter genetisk utredning er økende, og rekontakt vil potensielt kunne bli mer komplekst i fremtiden med innføring av blant annet next-generation sequencing.

Respondentene i studien foretrakk personlig tilpasset informasjon, men å gi personlig tilpasset informasjon til alle pasienter vil kunne være svært ressurskrevende. Ansvarliggjøring av pasienten vil være hensiktsmessig for at rekontakt skal kunne være gjennomførbart med dagens tilgjengelige ressurser og et stadig økende antall pasienter.

Praktiske barrierer, som for eksempel manglende infrastruktur, fremholdes ofte som et hinder for å rekontakte pasienter (Ottens et al., 2014). Gjennomgang av pasientjournaler er tidkrevende og en vilkårlig identifisering av potensielle pasienter for rekontakt kan medføre at enkelte pasienter blir oversett. Før rutinemessig implementering av rekontakt i genetiske avdelinger er det nødvendig å etablere adekvate ressurser og systemer for å gjennomføre rekontakt.

En liten andel respondenter i undersøkelsen ønsket ikke rekontakt. Enkelte oppgav at rekontakt ville kunne gjøre de stresset og ha andre negative innvirkninger. Dette er viktig å ha i mente ved eventuell rekontakt av pasienter. Ressurser må være tilgjengelig for å ivareta

pasienter med behov for ekstra støtte i forbindelse med rekontakt. Videre forskning som adresserer psykososiale aspekter ved rekontakt vil kunne gi mer kunnskap om grupper som er mer sårbare ved rekontakt.

Rundt halvparten av respondentene mente at det finnes omstendigheter hvor genetiker/genetiker bør rekontakte dem til tross for tidligere uttrykt ønske om ikke å bli rekontaktet. Dette gjaldt dersom det i fremtiden foreligger ny informasjon av betydning for behandling og/eller oppfølging, eller informasjon som endrer risiko for kreft. I den anledning kan det være relevant å trekke frem pasient- og brukerrettighetsloven (1999) § 3-2 hvor det står skrevet at informasjon ikke skal gis mot pasientens uttrykte vilje. Dersom pasienten har uttrykt at han eller hun ikke ønsker fremtidig rekontakt, vil det kunne være problematisk for genetiske veiledere/genetikere å ta kontakt. Dette er derfor et tema som bør ses nærmere på både fra et etisk og et samfunnsmedisinsk perspektiv.

Selv om de fleste i studien uttrykte ønske om rekontakt og eventuelt mulighet for ny genetisk test, er det ikke gitt at etterspørselen i realiteten vil være tilsvarende høy. Griffin et al. (2007) gav invitasjon til rekontakt og mulighet for ny genetisk utredning av arvelig tykktarmskreft i forbindelse med spørreundersøkelsen om preferanser for rekontakt. Etter fem måneder hadde kun 7,3 % av respondentene tatt kontakt. Dette til tross for at respondentene i spørreskjemaet hadde indikert høy interesse for rekontakt. Forskning viser at forholdet mellom holdninger og handling ofte bare er moderat (Glasman & Albarracin, 2006). Dersom rekontakt iverksettes ved genetiske avdelinger i Norge, vil det være interessant å undersøke hvor mange som benytter seg av tilbudet, og om interessen for rekontakt varierer mellom ulike pasientgrupper.

Denne studien undersøkte sammenhenger mellom preferanser for rekontakt og gentestsvar, type test, og høy og lav grad av informasjonssøkende mestringsstrategi. I fremtidige undersøkelser kunne det vært interessant å sammenligne om preferansene varierer på bakgrunn av pasientenes alder eller om de endres med tiden. Det kunne også vært interessant å undersøke om pasientene faktisk har en forventning om å bli rekontaktet.

## 7. Konklusjon

Resultatene i denne studien viste at de fleste av respondentene ønsket at genetisk veileder/genetiker rekontakter dem når det foreligger ny genetisk informasjon, og ved mulighet for ny genetisk test. Personlig tilpasset brev med spesifikk informasjon av relevans for vedkommende var foretrukket. Respondentene ønsket rekontakt for å få ny informasjon vedrørende egen eller slektingers kreftrisiko, og informasjon som påvirker egen helse. Respondentene oppgav få grunner til ikke å ønske rekontakt. Genetiske veiledere/genetikere ble rangert som mest ansvarlig for å holde pasienter oppdatert om ny genetisk kunnskap. Få signifikante forskjeller i preferanser på bakgrunn av type test og testresultat ble funnet og indikerer at disse variablene er av mindre betydning for pasienters preferanser for rekontakt. Sammenligning mellom høye og lave monitors peker på en tendens for høye monitors å foretrekke mer detaljert og personlig informasjon, samt et ønske om rekontakt også for å motta oppfølging og støtte, og for ganske enkelt å holde kontakten.



## Referanser

- Adkison, L. R. (2012). *Elsevier's integrated review genetics* (2nd ed. ed.). Philadelphia, Penn: Elsevier Saunders.
- Andorno, R. (2004). The right not to know: an autonomy based approach. *J Med Ethics*, *30*(5), 435-439; 439-440. doi:10.1136/jme.2002.001578
- Andrews, L. B. (1991). Legal aspects of genetic information. *Yale J Biol Med*, *64*(1), 29-40.
- Arver, B., Haegermark, A., Platten, U., Lindblom, A., & Brandberg, Y. (2004). Evaluation of psychosocial effects of pre-symptomatic testing for breast/ovarian and colon cancer predisposing genes: a 12-month follow-up. *Fam Cancer*, *3*(2), 109-116. doi:10.1023/B:FAME.0000039863.89137.f9
- Beisecker, A. E. (1988). Aging and the desire for information and input in medical decisions: patient consumerism in medical encounters. *Gerontologist*, *28*(3), 330-335.
- Bijttebier, P., Vertommen, H., & Steene, G. V. (2001). Assessment of cognitive coping styles: a closer look at situation-response inventories. *Clin Psychol Rev*, *21*(1), 85-104.
- Bioteknologiloven. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m av 12.mai 2003 nr.100.
- Bjorvatn, C., Eide, G. E., Hanestad, B. R., Oyen, N., Havik, O. E., Carlsson, A., & Berglund, G. (2007). Risk perception, worry and satisfaction related to genetic counseling for hereditary cancer. *J Genet Couns*, *16*(2), 211-222. doi:10.1007/s10897-006-9061-4
- Bjorvatn, C., Eide, G. E., Hanestad, B. R., & Havik, O. E. (2008). Anxiety and depression among subjects attending genetic counseling for hereditary cancer. *Patient Educ Couns*, *71*(2), 234-243. doi:10.1016/j.pec.2008.01.008
- Carrieri, D., Lucassen, A. M., Clarke, A. J., Dheensa, S., Doheny, S., Turnpenney, P. D., & Kelly, S. E. (2016). Recontact in clinical practice: a survey of clinical genetics services in the United Kingdom. *Genet Med*. doi:10.1038/gim.2015.194
- Cavanagh, H., & Rogers, K. M. (2015). The role of BRCA1 and BRCA2 mutations in prostate, pancreatic and stomach cancers. *Hered Cancer Clin Pract*, *13*(1), 16. doi:10.1186/s13053-015-0038-x
- Chen, S., & Parmigiani, G. (2007). Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance. *J Clin Oncol*, *25*(11), 1329-1333. doi:10.1200/JCO.2006.09.1066
- Cheon, J. Y., Mozersky, J., & Cook-Deegan, R. (2014). Variants of uncertain significance in BRCA : a harbinger of ethical and policy issues to come?(Opinion). *Genome Medicine*, *6*, 121.
- Domchek, S. M., Friebel, T. M., Singer, C. F., Evans, D. G., Lynch, H. T., Isaacs, C., . . . Rebbeck, T. R. (2010). Association of risk-reducing surgery in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers with cancer risk and mortality. *JAMA*, *304*(9), 967-975. doi:10.1001/jama.2010.1237
- Eheman, C. R., Berkowitz, Z., Lee, J., Mohile, S., Purnell, J., Rodriguez, E. M., . . . Morrow, G. (2009). Information-seeking styles among cancer patients before and after treatment by demographics and use of information sources. *J Health Commun*, *14*(5), 487-502. doi:10.1080/10810730903032945
- Finch, A. P., Lubinski, J., Moller, P., Singer, C. F., Karlan, B., Senter, L., . . . Narod, S. A. (2014). Impact of oophorectomy on cancer incidence and mortality in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. *J Clin Oncol*, *32*(15), 1547-1553. doi:10.1200/JCO.2013.53.2820
- Fitzpatrick, J. L., Hahn, C., Costa, T., & Huggins, M. J. (1999). The duty to recontact: attitudes of genetics service providers. *Am J Hum Genet*, *64*(3), 852-860. doi:10.1086/302293
- Glasman, L. R., & Albarracin, D. (2006). Forming attitudes that predict future behavior: a meta-analysis of the attitude-behavior relation. *Psychol Bull*, *132*(5), 778-822. doi:10.1037/0033-2909.132.5.778
- Golmard, L., Delnatte, C., Lauge, A., Moncoutier, V., Lefol, C., Abidallah, K., . . . Houdayer, C. (2015). Breast and ovarian cancer predisposition due to de novo BRCA1 and BRCA2 mutations. *Oncogene*. doi:10.1038/onc.2015.181
- Griffin, C. A., Axilbund, J. E., Codori, A. M., Deise, G., May, B., Pendergrass, C., . . . Giardiello, F. M. (2007). Patient preferences regarding recontact by cancer genetics clinicians. *Fam Cancer*, *6*(3), 265-273. doi:10.1007/s10689-007-9117-0
- Hall, J. M., Lee, M. K., Newman, B., Morrow, J. E., Anderson, L. A., Huey, B., & King, M. C. (1990). Linkage of early-onset familial breast cancer to chromosome 17q21. *Science*, *250*(4988), 1684-1689.

- Hamilton, J. G., Lobel, M., & Moyer, A. (2009). Emotional distress following genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: a meta-analytic review. *Health Psychol*, 28(4), 510-518. doi:10.1037/a0014778
- Hamilton, R., Williams, J. K., Skirton, H., & Bowers, B. J. (2009). Living with genetic test results for hereditary breast and ovarian cancer. *J Nurs Scholarsh*, 41(3), 276-283. doi:10.1111/j.1547-5069.2009.01279.x
- Helmes, A. W., Bowen, D. J., & Bengel, J. (2002). Patient preferences of decision-making in the context of genetic testing for breast cancer risk. *Genet Med*, 4(3), 150-157. doi:10.1097/00125817-200205000-00009
- Helsedirektoratet. (2011). *Evaluering av bioteknologiloven : status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven* Hentet fra <https://helsedirektoratet.no/publikasjoner/evaluering-av-bioteknologiloven-status-og-utvikling-pa-fagomradene-som-reguleres-av-loven>
- Helsedirektoratet. (2015). *Nasjonalt handlingsprogram med retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med brystkreft* Hentet fra <https://helsedirektoratet.no/Lists/Publikasjoner/Attachments/920/Brystkreft-handlingsprogram-med-retningslinjer-IS-2316.pdf>
- Helseforskningsloven. Lov om medisinsk og helsefaglig forskning av 20. juni 2008.
- Hirschhorn, K., Fleisher, L. D., Godmilow, L., Howell, R. R., Lebel, R. R., McCabe, E. R., . . . Zinberg, R. E. (1999). Duty to re-contact. *Genet Med*, 1(4), 171.
- Hunter, A. G., Sharpe, N., Mullen, M., & Meschino, W. S. (2001). Ethical, legal, and practical concerns about recontacting patients to inform them of new information: the case in medical genetics. *Am J Med Genet*, 103(4), 265-276.
- Kapoor, N. S., Curcio, L. D., Blakemore, C. A., Bremner, A. K., McFarland, R. E., West, J. G., & Banks, K. C. (2015). Multigene Panel Testing Detects Equal Rates of Pathogenic BRCA1/2 Mutations and has a Higher Diagnostic Yield Compared to Limited BRCA1/2 Analysis Alone in Patients at Risk for Hereditary Breast Cancer. *Ann Surg Oncol*, 22(10), 3282-3288. doi:10.1245/s10434-015-4754-2
- Kessels, R. P. (2003). Patients' memory for medical information. *J R Soc Med*, 96(5), 219-222.
- Kreftregisteret. (2015). *Cancer in Norway 2013; Cancer incidence, mortality, survival and prevalence in Norway*. Retrieved from <https://www.kreftregisteret.no/generelt/publikasjoner/cancer-in-norway/cancer-in-norway-2013/>
- Krohne, H. W. (1989). The concept of coping modes: Relating cognitive person variables to actual coping behavior. *Advances in Behaviour Research and Therapy*, 11(4), 235-248. doi:10.1016/0146-6402(89)90027-1
- Lancaster, J. M., Wooster, R., Mangion, J., Phelan, C. M., Cochran, C., Gumbs, C., . . . Futreal, P. A. (1996). BRCA2 mutations in primary breast and ovarian cancers. *Nat Genet*, 13(2), 238-240. doi:10.1038/ng0696-238
- Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. New York: Springer.
- Levinson, W., Kao, A., Kuby, A., & Thisted, R. (2005). Not all patients want to participate in decision making. *Journal of General Internal Medicine*, 20(6), 531-535. doi:10.1111/j.1525-1497.2005.04101.x
- Longtin, Y., Sax, H., Leape, L. L., Sheridan, S. E., Donaldson, L., & Pittet, D. (2010). Patient participation: current knowledge and applicability to patient safety. *Mayo Clin Proc*, 85(1), 53-62. doi:10.4065/mcp.2009.0248
- Ludwick-Rosenthal, R., & Neufeld, R. W. (1993). Preparation for undergoing an invasive medical procedure: interacting effects of information and coping style. *J Consult Clin Psychol*, 61(1), 156-164.
- Mao, X. (1999). The Duty to Recontact: Benefit and Harm. *Am J Hum Genet*, 65, 1201-1204.
- Meulenkamp, T. M., Gevers, S. K., Bovenberg, J. A., Koppelman, G. H., van Hylckama Vlieg, A., & Smets, E. M. (2010). Communication of biobanks' research results: what do (potential) participants want? *Am J Med Genet A*, 152A(10), 2482-2492. doi:10.1002/ajmg.a.33617
- Miki, Y., Swensen, J., Shattuck-Eidens, D., Futreal, P. A., Harshman, K., Tavtigian, S., . . . et al. (1994). A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1. *Science*, 266(5182), 66-71.

- Miller, S. M. (1987). Monitoring and blunting: validation of a questionnaire to assess styles of information seeking under threat. *J Pers Soc Psychol*, 52(2), 345-353.
- Miller, S. M. (1995). Monitoring versus blunting styles of coping with cancer influence the information patients want and need about their disease. Implications for cancer screening and management. *Cancer*, 76(2), 167-177.
- Moller, P., Heimdal, K., Apold, J., Fredriksen, A., Borg, A., Hovig, E., . . . Norwegian Inherited Ovarian Cancer, G. (2001). Genetic epidemiology of BRCA1 mutations in Norway. *Eur J Cancer*, 37(18), 2428-2434.
- Nordin, K., Liden, A., Hansson, M., Rosenquist, R., & Berglund, G. (2002). Coping style, psychological distress, risk perception, and satisfaction in subjects attending genetic counselling for hereditary cancer. *J Med Genet*, 39(9), 689-694.
- NOU 1999: 20. (1999). *Å vite eller ikke vite : gentester ved arvelig kreft*. Hentet fra <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nou-1999-20/id141850/>
- O'Connor, M. R. (2014). *Patient and genetics health care providers attitudes regarding recontact*. (Masterthesis, University of Pittsburgh). Retrieved from <http://d-scholarship.pitt.edu/20964/>
- Ong, L. M., Visser, M. R., van Zuuren, F. J., Rietbroek, R. C., Lammes, F. B., & de Haes, J. C. (1999). Cancer patients' coping styles and doctor-patient communication. *Psychooncology*, 8(2), 155-166. doi:10.1002/(SICI)1099-1611(199903/04)8:2<155::AID-PON350>3.0.CO;2-A
- Otten, E., Plantinga, M., Birnie, E., Verkerk, M. A., Lucassen, A. M., Ranchor, A. V., & Van Langen, I. M. (2014). Is there a duty to recontact in light of new genetic technologies? A systematic review of the literature. *Genet Med*. doi:10.1038/gim.2014.173
- Pallant, J. (2013). *SPSS survival manual : a step by step guide to data analysis using IBM SPSS* (5th ed. ed.). Maidenhead: McGraw-Hill.
- Pasient- og brukerrettighetsloven. Lov om pasient- og brukerrettigheter av 02 juli 1999 nr. 63
- Pedersen, R., Hofmann, B., & Mangset, M. (2007). Pasientautonomi og informert samtykke i klinisk arbeid. *Tidsskrift for Den norske legeforening*.
- Pieterse, A., van Dulmen, S., Ausems, M., Schoemaker, A., Beemer, F., & Bensing, J. (2005). QUOTE-gene(ca): development of a counselee-centered instrument to measure needs and preferences in genetic counseling for hereditary cancer. *Psychooncology*, 14(5), 361-375. doi:10.1002/pon.853
- Polit, D. F., & Beck, C. T. (2008). *Nursing Research; Generating and Assessing Evidence for Nursing Practice* (8th ed.). Philadelphia, Pa: Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins.
- Protière, C., Moumjid, N., Bouhnik, A.-D., Le Corroller Soriano, A. G., & Moatti, J. P. (2012). Heterogeneity of Cancer Patient Information-Seeking Behaviors. *Medical Decision Making*, 32(2), 362-375. doi:10.1177/0272989X11415114
- Pyeritz, R. E. (2011). The coming explosion in genetic testing--is there a duty to recontact? *N Engl J Med*, 365(15), 1367-1369. doi:10.1056/NEJMp1107564
- Rantanen, E., Hietala, M., Kristoffersson, U., Nippert, I., Schmidtke, J., Sequeiros, J., & Kaariainen, H. (2008). Regulations and practices of genetic counselling in 38 European countries: the perspective of national representatives. *Eur J Hum Genet*, 16(10), 1208-1216. doi:10.1038/ejhg.2008.93
- Rasoft. (2004). Rasoft Sample size calculator. Retrieved 21.04.16 from <http://www.raosoft.com/samplesize.html>
- Reichelt, J. G., Heimdal, K., Moller, P., & Dahl, A. A. (2004). BRCA1 testing with definitive results: a prospective study of psychological distress in a large clinic-based sample. *Fam Cancer*, 3(1), 21-28. doi:10.1023/B:FAME.0000026820.32469.4a
- Reichelt, J. G., Moller, P., Heimdal, K., & Dahl, A. A. (2008). Psychological and cancer-specific distress at 18 months post-testing in women with demonstrated BRCA1 mutations for hereditary breast/ovarian cancer. *Fam Cancer*, 7(3), 245-254. doi:10.1007/s10689-008-9182-z
- Richards, C. S., Bale, S., Bellissimo, D. B., Das, S., Grody, W. W., Hegde, M. R., . . . Molecular Subcommittee of the, A. L. Q. A. C. (2008). ACMG recommendations for standards for interpretation and reporting of sequence variations: Revisions 2007. *Genet Med*, 10(4), 294-300. doi:10.1097/GIM.0b013e31816b5cae

- Rutten, L. J., Arora, N. K., Bakos, A. D., Aziz, N., & Rowland, J. (2005). Information needs and sources of information among cancer patients: a systematic review of research (1980-2003). *Patient Educ Couns*, 57(3), 250-261. doi:10.1016/j.pec.2004.06.006
- Schneider, K. A. (2012). *Counseling About Cancer* (3 ed.). New Jersey, USA: Wiley-Blackwell.
- Schwartz, M. D., Lerman, C., Miller, S. M., Daly, M., & Masny, A. (1995). Coping disposition, perceived risk, and psychological distress among women at increased risk for ovarian cancer. *Health Psychol*, 14(3), 232-235.
- Shalowitz, D. I., & Miller, F. G. (2008). Communicating the results of clinical research to participants: attitudes, practices, and future directions. *PLoS Med*, 5(5), e91. doi:10.1371/journal.pmed.0050091
- Shiloh, S., Ben-Sinai, R., & Keinan, G. (1999). Effects of controllability, predictability, and information-seeking style on interest in predictive genetic testing. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 25(10), 1187-1195.
- Shiloh, S., & Orgler-Shoob, M. (2006). Monitoring: a dual-function coping style. *J Pers*, 74(2), 457-478. doi:10.1111/j.1467-6494.2005.00381.x
- Sie, A. S., Prins, J. B., Spruijt, L., Kets, C. M., & Hoogerbrugge, N. (2013). Can we test for hereditary cancer at 18 years when we start surveillance at 25? Patient reported outcomes. *Fam Cancer*, 12(4), 675-682. doi:10.1007/s10689-013-9644-9
- Society of Gynecologic Oncology. (2014, March 2014). SGO Clinical Practice Statement: Next Generation Cancer Gene Panels Versus Gene by Gene Testing. Retrieved 02.10.2015 from <https://www.sgo.org/clinical-practice/guidelines/next-generation-cancer-gene-panels-versus-gene-by-gene-testing/>
- Statistisk Sentralbyrå. (2015). Befolkningens utdanningsnivå, 1. oktober 2014. Retrieved 22.04.16 from [www.ssb.no/utdanning/statistikker/utniv](http://www.ssb.no/utdanning/statistikker/utniv)
- Step toe, A., & O'Sullivan, J. (1986). Monitoring and blunting coping styles in women prior to surgery. *Br J Clin Psychol*, 25 ( Pt 2), 143-144.
- Step toe, A., Sutcliffe, I., Allen, B., & Coombes, C. (1991). Satisfaction with communication, medical knowledge, and coping style in patients with metastatic cancer. *Soc Sci Med*, 32(6), 627-632.
- Sylvander, A. E. (2010). *Genetisk veiledning for arvelig bryst- og eggstokkreft og tykktarmskreft*. (Masteroppgave, Universitetet i Bergen), Bergen.
- Timmermans, L. M., van Zuuren, F. J., van der Maazen, R. W., Leer, J. W., & Kraaijmaat, F. W. (2007). Monitoring and blunting in palliative and curative radiotherapy consultations. *Psychooncology*, 16(12), 1111-1120. doi:10.1002/pon.1177
- Trouillet, R., Doan-Van-Hay, L. M., Launay, M., & Martin, S. (2011). Impact of age, and cognitive and coping resources on coping. *Can J Aging*, 30(4), 541-550. doi:10.1017/S0714980811000456
- van Zuuren, F. J., de Groot, K. I., Mulder, N. L., & Peter, M. (1996). Coping with medical threat: An evaluation of the Threatening Medical Situations Inventory (TMSI). *Personality and Individual Differences*, 21(1), 21-31. doi:10.1016/0191-8869(96)00029-3
- Vosbergen, S., Peek, N., Mulder-Wiggers, J. M., Kemps, H. M., Kraaijenhagen, R. A., Jaspers, M. W., & Lacroix, J. P. (2014). An online survey to study the relationship between patients' health literacy and coping style and their preferences for self-management-related information. *Patient Prefer Adherence*, 8, 631-642. doi:10.2147/PPA.S57797
- Wakefield, C. E., Homewood, J., Mahmut, M., Taylor, A., & Meiser, B. (2007). Usefulness of the Threatening Medical Situations Inventory in individuals considering genetic testing for cancer risk. *Patient Educ Couns*, 69(1-3), 29-38. doi:10.1016/j.pec.2007.07.001
- Williams-Piehot, P., Pizarro, J., Schneider, T. R., Mowad, L., & Salovey, P. (2005). Matching health messages to monitor-blunter coping styles to motivate screening mammography. *Health Psychol*, 24(1), 58-67. doi:10.1037/0278-6133.24.1.58
- Wooster, R., Bignell, G., Lancaster, J., Swift, S., Seal, S., Mangion, J., . . . Mickletham, G. (1995). Identification of the breast cancer susceptibility gene BRCA2. *Nature*, 378(6559), 789-792. doi:10.1038/378789a0
- World Medical Association. (2013). WMA Declaration of Helsinki: Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. from <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/b3/>

## **Vedlegg**

- 1. Tabeller – Resultater fra spørreskjemaet**
- 2. Utkast til artikkel**
- 3. Godkjenning fra REK**
- 4. Forespørsel om å delta i forskningsprosjektet**
- 5. Påminnelse om å delta i forskningsprosjektet**
- 6. Spørreskjema**



## Tabeller – Resultater fra spørreskjemaet

### Del 1. Spørreskjema om rekontakt

Her presenteres resultatene fra del 1 i spørreskjemaet som omhandlet preferanser for rekontakt.

Tabell I. Sammenligning: respondenter - utvalg – populasjon \*

	Respondenter	Tilfeldig utvalg	Populasjon
<b>Kjønn</b>	<b>(n=280)</b>	<b>(n=500)</b>	<b>(n=2086)</b>
Kvinner	87,5 % (n=245)	87,4 % (n=457)	87,7 % (n=1830)
Menn	12,5 % (n=35)	12,6 % (n=63)	12,3 % (n=256)
<b>Gentestresultat</b>		<b>(n=462)</b>	<b>(n=1901)</b>
Positivt	16,8 % (n=47)	14,7 % (n=68)	12,7 % (n=242)
Negativt	81,4 % (n=228)	83,3 % (n=385)	85,9 % (n=1632)
VUS	1,8 % (n=5)	2,0 % (n=9)	1,4 % (n=27)
<b>Genetisk test</b>		<b>(n=468)</b>	<b>(n=1901)</b>
Diagnostisk	46,1 % (n=129)	41,24 % (n=193)	42,66 % (n=811)
Prediktiv	53,9 % (n=151)	58,76 % (n=275)	57,34 % (n=1090)

\*Det var ikke tilgjengelig informasjon om alle individene i utvalget og i populasjonen.

Tabell II. Demografiske og medisinske variabler

	n=280	%
<b>Kjønn</b>		
Kvinner	245	87,5
Menn	35	12,5
<b>Alder</b>		
<b>Gjennomsnittsalder (s.d.)</b>	55,84 (12,71)	
25-34 år	19	6,8
35-44 år	36	12,9
45-54 år	65	23,2
55-64 år	86	30,7
65-74 år	60	21,4
>75 år	14	5,0
<b>Utdanning</b>		
Ungdomsskole	27	9,6
Videregående	116	41,4
Universitet/Høyskole	133	47,5
<i>Ikke svart</i>	4	1,4
<b>Sivilstand</b>		
Ektefelle/samboer	146	52,1
Ektefelle samboer og barn	71	25,4
Alene med barn	11	3,9
Alene	48	17,4
Bor med andre	1,1	3

Annet	0	0
<i>Ikke svart</i>	1	0,4
<b>Barn</b>		
Har barn	261	93,2
Ingen barn	19	6,8
<b>Hvorfor genetisk veiledning</b> (flere svaralternativer mulig)	<b>n=395</b>	
Egen sykdom (kreft)	117	41,8
Sykdom i familien (kreft)	131	46,8
Egen risiko for fremtidig sykdom	37	13,2
Slektningers risiko for fremtidig sykdom	57	20,4
Kjent genfeil i familien	53	18,9
Annet	0	0
<b>Første kontakt med medisinsk genetisk avdeling</b> (flere svaralternativer mulig)	<b>n=286</b>	
Henvist av fastlege	66	23,7
Henvist av kreftspesialist	103	37,1
Gjennom slektninger	89	32,0
Annet	28	10,1
<i>Ikke svart</i>	2	0,7
<b>Gentest</b>		
Diagnostisk	129	46,1
Prediktiv	151	53,9
<b>Gentestresultat</b>		
Positivt	47	16,8
Negativt	228	81,4
VUS	5	1,8
<b>Mistet slektning pga. bryst- eller eggstokkreft</b>		
Ja	161	57,5
Nei	95	33,9
Vet ikke	21	7,5
<i>Ikke svart</i>	3	1,1
<b>Jobb innen helse</b>	61	21,8
<i>Ikke svart</i>	4	1,4

**Tabell III. Hvor ofte går du til fastlege?**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
En eller flere ganger i måneden	12	4,3
En eller flere ganger i året	208	74,3
Hvert 2-3. år	47	16,8
Hvert 4. år eller sjeldnere	10	3,6
<i>Ikke svart</i>	3	1,1



**Tabell IV. Opplever du at fastlegen din har tilstrekkelig kunnskap om genetisk sykdom?**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
Ja	32	11,4
Delvis	54	19,3
Nei	40	14,3
Vet ikke	151	53,9
<i>Ikke svart</i>	3	1,1

**Tabell V. Har du snakket med din fastlege om gentestresultatet ditt?**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
Ja	131	46,8
Nei	124	44,3
Vet ikke	21	7,5
<i>Ikke svart</i>	4	1,4

**Tabell VI. Hvor ofte går du til kreftspesialist?**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
Aldri	123	43,9
En eller flere ganger i måneden	3	1,1
En eller flere ganger i året	86	30,7
Hvert 2-3. år	48	17,1
Hvert 4. år eller sjeldnere	19	6,8
<i>Ikke svart</i>	1	0,4

**Tabell VII. Av de som går til kreftspesialist: Har du snakket med din kreftspesialist om gentestresultatet ditt?**

	<b>n=156</b>	<b>%</b>
Ja	74	47,4
Nei	60	38,5
Vet ikke	10	6,4
<i>Ikke svart</i>	12	7,7

**Tabell VIII. Av de som går til kreftspesialist: Opplever du at kreftspesialist har tilstrekkelig kunnskap om arvelig bryst- og eggstokkreft?**

	<b>n=156</b>	<b>%</b>
Ja	59	37,8
Delvis	21	13,5
Nei	4	2,6
Vet ikke	63	40,4
<i>Ikke svart</i>	9	5,8

**Tabell IX. Kontakt med genetisk avdeling etter testing**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
<b>Har du i etterkant av veiledningen kontaktet genetisk avdeling for mer/oppdatert genetisk informasjon?</b>		
Ja	15	5,4
Nei	257	91,8
Vet ikke	7	2,5
<i>Ikke svart</i>	1	0,4
<b>Ble du oppfordret til å rekontakte medisinsk genetisk poliklinikk hvis det skulle tilkomme fremtidig ny informasjon i din egen eller familiens krefthistorie?</b>		
Ja	66	23,6
Nei	128	45,7
Vet ikke	85	30,4
<i>Ikke svart</i>	1	0,4
<b>Har du søkt etter genetisk informasjon om arvelig bryst- og eggstokkreft i etterkant av veiledningen?</b>		
Ja	30	10,7
Nei	248	88,6
<i>Ikke svart</i>	2	0,7
<b>Dersom du hadde blitt tilbudt flere veiledningssamtaler, hadde du takket ja til dette?</b>		
Ja	109	38,9
Nei	62	22,1
Vet ikke	103	36,8
<i>Ikke svart</i>	6	2,1
<b>Dersom du hadde blitt tilbudt samtaler hos psykolog, tror du at du ville hatt behov for et slikt tilbud?</b>		
Ja	40	14,3
Nei	171	61,3
Vet ikke	68	24,3
<i>Ikke svart</i>	1	0,4
<b>Har du informert andre om gentestsvaret ditt?</b>		
Ja	270	96,4
Nei	7	2,5
Vet ikke	2	0,7
<i>Ikke svart</i>	1	0,4
<b>Dersom du hadde blitt tilbudt mer hjelp til å informere dine slektninger om gentestsvaret, ville du tatt i mot et slikt tilbud?</b>		
Ja	61	21,8
Nei	119	42,5
Vet ikke	99	35,4
<i>Ikke svart</i>	1	0,4

**Tabell X. Hvem tenker du er mest ansvarlig for å holde pasienter oppdatert om ny genetisk kunnskap?**

	Mest ansvarlig		Nest mest ansvarlig		Tredje mest ansvarlig		Minst ansvarlig	
	n=280	%	n=280	%	n=280	%	n=280	%
<b>Genetisk veileder/genetiker</b>	118	47,2	56	22,4	44	17,6	32	12,8
<b>Fastlegen</b>	61	24,4	61	24,4	97	38,8	31	12,4
<b>Kreftspesialist</b>	38	15,2	110	44,0	69	27,6	33	13,2
<b>Pasienten selv</b>	32	12,8	24	9,6	40	16,0	154	61,6

**Tabell XI. Ønsker du at genetisk veileder/genetiker rekontakter deg når det foreligger ny genetisk informasjon?**

	n=280	%
Ja	229	81,8
Nei	8	2,9
Vet ikke	40	14,3
<i>Ikke svart</i>	3	1,1

**Tabell XII. Dersom det utarbeides rutiner for rekontakt på genetisk avdeling, hvor ofte ønsker du å bli rekontattet?**

	n=280	%
Bare når det er tilkommet ny genetisk informasjon som direkte angår meg	179	63,9
Bare når det er tilkommet ny genetisk informasjon	64	22,9
Regelmessig, selv om det ikke er tilkommet ny genetisk informasjon	24	8,6
Jeg ønsker ikke å bli rekontattet	10	3,6
Annet	1	0,4
<i>Ikke svart</i>	2	0,7

**Tabell XIII. Hvilken informasjon mener du den genetiske veilederen/genetikeren bør gi deg ved første rekontakt?**

	n=280	%
Gi spesifikk informasjon om hva som er nytt og som direkte angår meg	160	57,1
Fortelle meg at ny informasjon er tilgjengelig, og be meg ta kontakt dersom jeg er interessert	44	15,7
Fortelle meg at ny informasjon er tilgjengelig, og hvordan jeg kan finne mer informasjon (f.eks. en internettside)	34	12,1
Gi generell informasjon om hva som er nytt	28	10,0
Jeg ønsker ikke å bli rekontattet	9	3,2
<i>Ikke svart</i>	3	1,1
Annet	2	0,7

**Tabell XIV. På hvilken måte vil du foretrekke å få ny genetisk informasjon?**

	n=280	%
Personlig tilpasset brev	142	50,7
Generelt brev	52	18,6
Nyhetsbrev på epost	45	16,1
Telefon	23	8,2
Ønsker ikke rekontakt	8	2,9
Oppdatert hjemmeside	7	2,5
Nyhetsbrev	2	0,7
Annen måte	0	0
<i>Ikke svart</i>	<i>1</i>	<i>0,4</i>

**Tabell XV. Mener du at pasienter til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft ved sitt første besøk bør bli spurt om han eller hun ønsker å bli rekontaktet dersom det i fremtiden foreligger ny genetisk informasjon?**

	n=280	%
Ja	245	87,5
Nei	4	1,4
Vet ikke	31	11,1
<i>Ikke svart</i>	<i>0</i>	<i>0</i>

**Tabell XVI. Dersom du hadde gitt uttrykk for at du ikke ønsket å bli rekontaktet, er det noen omstendigheter hvor genetiker/genetisk veileder allikevel bør kontakte deg?**  
(flere svaralternativer mulig)\*

	n=310	%
Ved ny info som angår min behandling og/eller oppfølging	132	42,6
Ved ny info som endrer min risiko for kreft	162	52,3
Ikke under noen omstendigheter	10	3,2
Annet	6	1,9

\* Antall respondenter som besvarte spørsmålet = 230

**Tabell XVII. Hva kan være grunner til at du ønsker å bli rekontaktet?**  
(flere svaralternativer mulig)\*

	n=676	%
For å få ny informasjon om egen kreftrisiko	161	23,8
For å få ny informasjon om mine slektingers kreftrisiko	161	23,8
For å få tilgang til ny kunnskap som påvirker min helse	145	21,4
For å få kontinuerlig oppfølging	72	10,7
For å få ny informasjon vedrørende kontrollopplegg	60	8,9
Fordi ny informasjon er interessant selv om det ikke direkte angår meg	54	8,0
For å holde kontakten med medisinsk genetisk avdeling	19	2,8
Annet	1	0,1
Ingen	3	0,4

\* Antall respondenter som besvarte spørsmålet = 270

**Tabell XVIII. Hva kan være grunner til at du ikke ønsker å bli rekontaktet?**  
(flere svaralternativer mulig)\*

	<b>n=222</b>	<b>%</b>
Ingen	125	56,3
Dersom den nye informasjonen ikke er aktuell for meg, er det sløsing av min tid	30	13,5
Rekontakt vil kunne gjøre meg stresset	24	10,8
Rekontakt bringer opp «dårlige minner»	16	7,2
Det er mitt ansvar å søke oppdatert informasjon	15	6,8
Genetisk veileder/genetiker kjenner meg ikke	9	4,1
Rekontakt er et brudd/invasjon på mitt privatliv	2	0,9
Jeg gjorde et vanskelig valg basert på tidligere informasjon, og ny eller motstridende informasjon kan gjøre meg opprørt	1	0,5
Annet	0	0

\* Antall respondenter som besvarte spørsmålet = 199

**Tabell XIX. De som ikke fikk påvist genfeil: Ville du ønsket ny gentesting?**

	<b>n=233</b>	<b>%</b>
Ja	170	73,0
Nei	19	8,2
Vet ikke	40	17,2
Ikke svart	4	1,7

**Tabell XX. De som ikke fikk påvist genfeil og ønsker ny gentesting: Ønsker du at vi:**

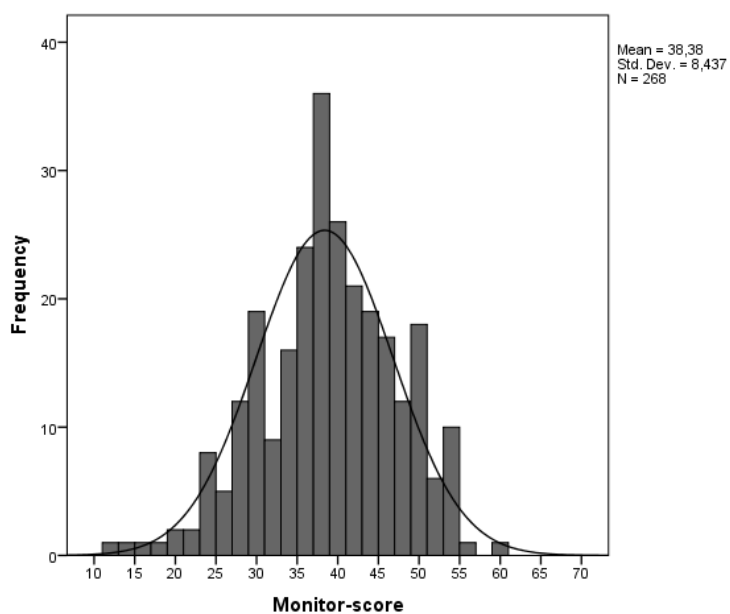
<b>Rekontakter og informerer deg før vi utfører ny gentesting?</b>	<b>n=210</b>	<b>%</b>
Ja	136	64,8
Nei	33	15,7
Vet ikke	15	7,1
<i>Ikke svart</i>	26	12,4
<b>Rekontakter deg kun dersom vi finner noe som kan ha betydning for din helse?</b>	<b>n=210</b>	<b>%</b>
Ja	138	65,7
Nei	16	7,6
Vet ikke	10	4,8
<i>Ikke svart</i>	46	21,9

## Del 2. Respons fra spørreskjemaet Threatening Medical Situations Inventory (TMSI)

Tabell XXI. Fordeling av respons – TMSI – monitor-skalaen

Antall respondenter (n=)	268
Range	12-60
Gjennomsnitt	38,38
Std.Deviation	8,44
Median	38
Høye monitors	n=131 (48,9 %)
Lave monitors	n=137 (51,1 %)

Figur 1. Distribusjon av skår på monitor-skalaen (TMSI)



**BRCA mutation testing: A study investigating  
patient preferences for recontact and their  
monitoring coping style**

**Randi Marlene Dahle**

Department of Global Health and Primary Care, University of Bergen, Norway

## **Abstract**

**Background:** Recontacting former patients regarding new genetic information is at the present moment not standard care, but might be implemented in the future. Little information is available on the implications of this practice, from the point of view of former patients.

**Aim:** To investigate preferences for recontact when new genetic information becomes available among patients tested for BRCA mutations. We further wished to investigate whether mutation status (positive/negative), type of genetic test (predictive/diagnostic) and having high information seeking coping style (monitoring) impact preferences.

**Methods:** Self-administered questionnaires were sent to 500 randomly selected patients who were previously tested for BRCA mutations between the years 2001 and 2014 at a genetic clinic in Norway. Preferences for recontact were assessed with a self-constructed questionnaire, and the Threatening Medical Situations Inventory (TMSI) was used to measure monitoring coping style.

**Results:** We received 280 completed questionnaires. Most respondents wanted to be recontacted with advances in genetic medicine (81,8%) and to receive highly personalized updates. Genetic counselors/geneticists were believed most responsible for recontact. There was a significant relationship between being high monitor and wanting recontact to learn own cancer risk and get ongoing support.

**Conclusion:** Patients have a high interest in being recontacted. The findings indicated a tendency for high monitors to prefer more detailed and personalized information.

**Keyword:** BRCA, Genetic testing, Recontact, Patient-preferences, Information, Monitoring coping style



## **Introduction**

Identification of the tumor suppressor genes BRCA1 and BRCA2 (Breast Cancer Gene 1 and 2) in 1994 and 1995 respectively has made it possible to perform genetic testing and estimate risk of cancer development among women and men in families with breast and ovarian cancer (Miki et al., 1994) (Lancaster et al., 1996). Mutations can take place through the entire coding region in the BRCA1/2-genes, with over 2000 different mutations located so far (Christinat & Pagani, 2013). With new knowledge and technology the possibilities for genetic testing is expanding. Ongoing advances in cancer genetics lead to new opportunities for genetic testing, early disease detection and potential interventions. This has raised questions about whether, and in what way, patients should be recontacted and informed about recent advances and the possibility for expanded genetic testing (Otten et al., 2015).

Like other types of cancer, the majority of breast- and ovarian cancers appear sporadic, but 5 to 10 % is referred to as hereditary on the basis of multiple affected family members and an age of onset 10 to 15 years before sporadic cases (Adkison, 2012, p.82). Female mutation carriers are at risk for developing breast cancer (47-66 % for BRCA1 and 40 – 57 % for BRCA2) and ovarian cancer (35-46 % for BRCA1 and 13-23 % for BRCA2) (Chen & Parmigiani, 2007). Male carriers are at increased risk for breast, prostate, and pancreatic cancer (Schneider, 2012, p.85).

Identification of mutation-carriers is important as the presence of a BRCA mutation affects treatment, follow-up and further cancer prevention in patients with breast or ovarian cancer (Rebbeck et al., 2009; Schwartz et al., 2004). Mutation carriers are recommended intensive surveillance programs of breasts with annual MR/mammography starting at the age of 25, and/or prophylactic surgery (Christinat & Pagani, 2013). Due to the autosomal dominant pattern of inheritance, offspring and siblings to a mutation carrier have a 50 % chance of inheriting the predisposing mutation (Christinat & Pagani, 2013). Thus predictive genetic testing can identify asymptomatic persons who carry a gene mutation that leads to an increased risk for developing cancer.

In Norway, the major hospitals in the different health regions provide genetic counseling and testing. People opting for predictive genetic testing should, according to the law, be provided with genetic counseling before, during and after genetic testing (Act relating to human medical use of biotechnology, 2003-12-05). Recontacting former patients about advances in

medical genetics is not yet standard of care in Norway. This might be due to uncertainty about possible psychosocial consequences of recontact, and the resources available to administer the extra work.

Previous research has shown that most patients appreciate the possibility of being recontacted regarding new genetic information (Otten et al., 2015). For example, in a study of colon cancer patients, most wanted to be recontacted if this were to be implemented, and the majority believed that patients should be asked at the initial consultation whether they wanted to be recontacted or not (Griffin et al., 2007). Another study concluded that recontact was highly desirable among BRCA-tested patients (O'Connor, 2014). Furthermore, this study also investigated possible modifying factors for preferences for recontact, and found no significant differences in preferences between patients with a positive and negative BRCA-test result and those with a "Variant of Unknown Significance" (VUS) (O'Connor, 2014). At present, we have not been able to identify any studies that have investigated whether preferences differ between those undergoing diagnostic genetic testing as compared to predictive testing.

Although most patients indicated that they wanted to be recontacted, some also reported negative attitudes regarding this (Griffin et al., 2007; O'Connor, 2014). For instance, it was found that recontact could bring up bad memories, being a waste of time, and that new information could be upsetting. The studies showed that for some of the patients, recontact can be experienced as stressful.

When faced with possibly threatening situations, individuals differ in their tendency to seek and process information (monitoring). Monitoring is defined as a cognitive coping style characterized by the tendency to seek information about threats (Miller, 1995). Individuals high on the monitoring dimension scan for and amplify threatening cues in health information and worry about these threats or risks for extended periods of time, whereas low monitors distract from, and downgrade, threatening information (Miller, 1995). High monitors tend to desire more voluminous and detailed information in cancer-related and other medical contexts than low monitors (Miller, 1995). The concept of monitoring is shown to be of great relevance to medical settings because of their possible impact on symptom reporting, preventive behavior, patient delay, and on the effects of information provision (Ludwick-Rosenthal & Neufeld, 1993; Miller et al., 1989; Schwartz et al., 1995; Steptoe & O'Sullivan, 1986).

Previous studies have found high monitoring to be related to a desire for more detailed information (Ong et al., 1999; Parker et al., 2001; Sie et al., 2013), a preference to participate in medical decision-making, more question asking and dominance (Ong et al., 1999), and less satisfaction with information received during the consultation (Timmermans et al., 2007). At the same time, high monitors were found to be more likely to report decisional conflict regarding genetic testing (Sie et al., 2013). With this in mind, it is plausible to assume that monitoring coping style might have an effect on patient's preferences for recontact. Thus it can be useful to find out the extent to which monitoring tendencies play a role in information preferences regarding recontact.

The empirical evidence on recontact in clinical genetics is sparse and patient perspective is pointed out as important for making progress in the discussion regarding recontacting (Otten et al., 2015), and more research is needed regarding this. For this reason, we performed a study on the topic among BRCA-tested patients.

We aim to investigate whether preferences for recontact may differ between those who received a positive test result as compared to those who received a negative test result, and further compare those who were tested for diagnostic reasons with those who were tested for predictive reasons. Finally, we aim to examine differences in preferences between patients with high and low information seeking coping style (high and low monitors).

The research questions are therefore: (1) What are BRCA-tested patient preferences for recontact when new genetic information becomes available, and does mutation status and type of genetic test impact preferences? (2) Are there any differences between preferences for recontact between high and low monitors?

## **Methods**

### **Study design**

A cross-sectional study was carried out among former BRCA-tested patients in central Norway. Ethical approval was obtained from The Norwegian Ethical Committee in November 2015. The study was carried out at the Center of Medical Genetics, St. Olavs University

Hospital, between January and March 2016. BRCA-testing has been offered at St. Olavs Hospital since 2001.

### **Participants**

Inclusion criteria were: (1) 18 years or older, (2) tested for a BRCA mutation between 2001 and 2014, (3) seen by a genetic counselor or medical geneticist at St. Olavs University Hospital, (4) address registered in Norway.

A query was created to identify patients tested for BRCA mutations between the years 2001-2014, and 2,086 patients were identified. Of these, 500 were elected randomly by using the random sample-function in Excel. Electronic medical records of the 500 elected patients were reviewed for further reasons for exclusion: death (n=52) or unknown address (n= 6). Excluded patients were replaced with equivalent number of patients from the population that also met the inclusion criteria, resulting in a final sample of 500 patients.

### **Procedures**

The 500 randomly elected patients received a questionnaire in the mail along with a letter explaining the nature and purpose of the study. A consent form for participation and two return-envelopes, one for the questionnaire and one for the consent form, were included in the mailing to ensure anonymity. To increase participation, one reminder was sent to participants who had not returned their survey after one month. Patients were given the possibility to contact a genetic counselor if there were questions regarding the study.

### **Instrumentation**

#### *Demographics and preferences for genetic testing*

To survey patient preferences for recontact, we created a questionnaire. The questions were developed from relevant literature (Griffin et al., 2007; O`Connor, 2014) and the clinical experience of members of the research team. The questionnaire consisted of the following parts:

1. *Personal background*: Eleven questions designed to assess the patient`s demographic and medical characteristics. Sociodemographic variables included; age, gender, marital status, children and education level. Furthermore, we collected information such as reason for genetic counseling and genetic test result.

2. *Responsibility for recontact*: Patients were asked to rank who among the following they believed was most responsible for keeping patients updated regarding new genetic information: Patient, primary care physician, cancer specialist, genetic counselor/geneticist.
3. *Preferences for recontact*: Reasons for wanting recontact and reasons for not wanting recontact were assessed. Furthermore we asked about preferred methods for recontact (phone, web-page, newsletter, generalized letter, personalized letter, other), how often they would prefer to be recontacted, and what information should be provided at first recontact.
4. *Contact with the genetic clinic*: Patients were asked whether they had searched for genetic information or recontacted the clinic after testing, and whether they were encouraged to recontact the clinic if changes occurred in their personal or family's cancer history.
5. *Contact with primary care physician and oncologist*: Patients were asked how often they visit their primary care physician and/or oncologist, if they have discussed their gene test result with their primary care physician and/or oncologist, and if they thought their primary care physician and/or oncologist were sufficiently knowledgeable about hereditary breast- and ovarian cancer.
6. *Interest in new genetic testing*: Those who received a VUS or a negative test result were asked if they were interested in new genetic testing, and if so, whether they would like to be recontacted prior to new test, and/or recontacted only if something of relevance was found.

The questionnaire mainly contained given alternatives, but also included space for comments. Prior to finalizing the questionnaire, feedback was solicited from genetic counselors at the hospital, one user representative and others. Survey questions and format were refined based on comments and feedback.

#### *The Threatening Medical Situations Inventory (TMSI)*

Monitoring coping style was measured using a Norwegian translation of the Threatening Medical Situations Inventory (TMSI). TMSI is a questionnaire based on Miller's general concepts of monitoring and blunting (Miller, 1987), and developed by van Zuuren et al. (1996) to measure the coping styles specifically for the domain of medical threat. TMSI provides descriptions of four hypothetical medical threatening situations; "vague suspicious headache"; "sudden appendicitis operation"; "being diagnosed as hypertensive"; "choosing

for uncertain heart surgery". These situations diverge with respect to two important stress parameters: controllability and predictability.

Three monitoring (seeking information) and three blunting (seeking distraction) alternatives in random order follow each TMSI-scenario. Each alternative is to be answered on a five point Likert-scale (1= 'Not at all applicable to me' to 5= 'Strongly applicable to me'). Prior research has reported the blunting scale to have poorer psychometric properties compared to the monitoring scale (Ong et al., 1999). In this study only the monitoring-subscale was used in the analyses, which is consistent with the aim of this study and other studies (Bijttebier et al., 2001; Pieterse et al., 2005; Schwartz et al., 1995; Shiloh et al., 1999).

Total monitoring scores are obtained by summarizing the relevant items (range: 12-60) (van Zuuren et al., 1996). Higher scores indicate a higher tendency to actively search for information in case of a medical threat. Thus the respondents were categorized as high or low monitors, on the basis of whether they scored above or below the median of the sum score (Nordin et al., 2002; Steptoe & O'Sullivan, 1986; Timmermans et al., 2007).

The reliability and validity of TMSI has been considered as satisfactory (van Zuuren et al., 1996). TMSI is found to have good internal consistency when used in individuals with a strong family history of cancer (Wakefield, Homewood, et al., 2007).

### **Data Analysis**

All data used in this study is self-reported and gathered through the survey, except whether the patient had a diagnostic or a predictive genetic test, which was collected from the patients' medical journal. The questionnaire responses were manually punched into a data file. A data cleaning process was developed and performed on data from the survey. Questions that were answered improperly were discarded for those participants. Missing values were replaced by the individual's average score for the TMSI-questionnaire if 75 % or more of the items on the monitoring subscale were filled in by the respondent (Pieterse et al., 2005).

Descriptive analyses were performed for sociodemographic and medical variables and for responses from the questionnaire addressing preferences for recontact. In addition, responses from the questionnaire about preferences for recontact were tested with correlation analysis in-between the following groups: gene test result (positive vs. negative), type of test (diagnostic vs. predictive), and monitoring coping style (high monitors vs. low monitors). As the variables were nominal or dichotomous, the Pearsons Chi-square test was used to

investigate relationships between variables. The probability level for statistical significance testing was set at 0.05 (two-sided).

Cronbach`s alpha was computed to determine the internal consistency reliability for the TMSI-questionnaire applied in the study.

Data were analyzed using IBM SPSS for Windows, Version 23.0 (2015).

## **Results**

### **Respondent characteristics**

Of the five hundred previously BRCA-tested patients who were invited to participate in the study, 280 consented and returned their questionnaires, leaving a response rate of 56 %. Nine indicated that they would not be participating by contacting the clinic by phone or email (n=8), or by returning the questionnaire blank (n=1). Reasons for not participating in the study were not obtained.

Sample characteristics are presented in Table I. A Chi-square goodness-of-fit test indicated there were no significant differences between the sample and population on the variables gender, genetic test result and type of test (diagnostic/predictive).

Seventy-four percent (74%, n=208) reported seeing a primary care physician at least once a year. Among those who had discussed their test result with their primary care physician (46,8%, n=131) only 19,1% (n=25) felt that the primary care physician have sufficient knowledge regarding hereditary breast and ovarian cancer. Among those seeing a cancer specialist regularly (55,7%, n=156), 47,4% (n=74) had discussed their test result, and 37,8 % (n=59) thought that the specialist had sufficient knowledge about hereditary breast and ovarian cancer.

Following genetic testing, a minority (10,7%, n=30) had searched for genetic information regarding hereditary breast and ovarian cancer (mainly on the internet), and only 5,4 % (n=15) had recontacted the genetic clinic for genetic information. Almost all had informed others (family, friends, other) about their genetic test result (96,4%, n=270). Few respondents answered that during their genetic counseling consultation, they were directed to contact the genetic clinic in the future if there were changes to their personal or family`s cancer history 23,6% (n=66).

## **Preferences for recontact**

Respondents believed that the primary responsibility for updating the patient belonged to the genetic counselor/geneticist (47,2%, n=118), followed by the primary care physician (24,4%, n=61), then cancer specialist (15,2 %, n=38), and lastly the patient himself (12,8%, n=32).

The majority of respondents wanted to be recontacted when new genetic information was available (81, 8 %, n=229). Most wanted the genetic clinic to recontact them only when new genetic discoveries were made that directly affected them (63,9 %, n=179), rather than when any new discoveries were made (22,9 %, n=64) or on a regularly basis (8,6 %, n=24).

The main preferred method for recontact was by personalized letter (50,7 %, n=142), followed by generalized letter (18,6 %, n=52), newsletter on email (16,1%, n=45), telephone (8,2 %, n=23), updated webpage (2,5 %, n=7), and by mailed newsletter (0,7 %, n=2).

Which information respondents preferred in an event of recontact is presented in Table II.

Respondents were provided with lists of possible reasons for wanting recontact or not, and were asked to check alternatives that applied (see Figure 2 and 3 for all alternatives).

Receiving information about personal cancer risk (23,8 %, n=161), cancer risk relevant to relatives (23,8 %, n=161) or receiving information that impact one`s health (21,4 %, n=145), were the most frequent reasons for wanting recontact, whereas for those not wanting recontact, ” a waste of time if the information is not relevant to me” (13,5 %, n=30) appeared as the most common reason, followed by “recontact could make me stressed” (10,8 %, n=24). However, the majority of respondents reported that there were no reasons for not wanting to be recontacted (56,3 %, n=125). Almost one third (28,9%, n=81) did not answer the question.

Most of the respondents (87,5 %, n=245) replied that patients should be asked at the initial consultation whether they wanted recontact in the future, whereas only 1,4 % (n=4) said the patient should not be asked regarding this. When questioned if there were any circumstances he or she should be recontacted even though answering “no” at the initial consult, only 3,2 % (n=10) said under no circumstances did they want recontact in the future. Almost half of the respondents wanted to be recontacted anyway if new information relevant to his or her medical management or treatment was available (42,6 %, n=132), and around half (52,3 %, n=162) wanted to be recontacted if there was new information about ones risk for developing cancer.



Among those having received a negative test result, or a VUS, the majority wanted new genetic testing if it was available and relevant for them (73%, n=170). Furthermore, more than half of those (64,8 %, n=136) preferred being recontacted prior to new genetic testing, and they would only like to be recontacted if the result of genetic testing had some relevance for them (65,7 %, n=138).

### **Relationship between preferences and the outcome of the gene-test result (positive/negative)**

Responses in the questionnaire were compared between those who had received a positive (16,8% n=47) and those who had received a negative (81,4%, n=228) genetic test result. Since the number is too low to reveal any significant differences, those having received a VUS (1,8 %, n=5) were excluded from the analysis.

A higher proportion of men (27,7%,  $p<0.001$ ), younger patients (25-54 years) (61,7%,  $p=0.015$ ), and patients having done a predictive test (72,3%,  $p=0.006$ ) were found among those with a positive genetic test result as compared to those with a negative test result.

A higher proportion of patients with a positive test result had searched for genetic information following genetic testing than patients with a negative result (39,1 %, n=18, vs. 5,3%, n=12,  $p=0.001$ ). More respondents with a positive result had talked to their primary care physician about their genetic test result than respondents with a negative result (71,1%, n=32, vs. 42,9%, n=97,  $p=0.003$ ).

Regarding responsibility for recontact, no difference was found in the order of ranking of genetic counselor, primary care physician and specialist and the patient himself, but the primary care physician was ranked as most responsible by a higher proportion of those with a negative test result than those with a positive result (27,3 %, n=56, vs. 9,5%, n=4,  $p=0.009$ ). The patient however, was ranked as most responsible for recontact by a higher proportion of patients with a positive result than with a negative result (27,0 %, n=10, vs. 15,3%, n=27,  $p=0.039$ ).

More respondents with a positive result than negative result replied that they wanted to be recontacted to receive new information regarding cancer screening (40%, n=18 vs. 18,6%, n=41,  $p=0.003$ ), and to keep in contact with the genetic clinic (20,0%, n=9 vs. 4,5%, n=10,  $p=0.001$ ).

A higher proportion of those with a positive result as compared to those with a negative result responded that a reason for them not wanting recontact was that the genetic counselor/geneticist did not know them (13,9%, n=5, vs. 2,5%, n=4, p=0.011).

### **Relationship between preferences and type of genetic test (diagnostic/predictive)**

Responses in the questionnaire was further compared between those who were tested for diagnostic reasons (46,1%, n=129) and predictive reasons (53,9%, n=151). Among those tested for diagnostic reasons, a higher proportion were older ( $\geq 55$  years) (77%, p<0.001), females (96,1%, p<0.001), living without children (89%, p<0.001) and having received a negative test result (87,6%, p=0.014).

Regarding responsibility for recontact, no difference was found in the order of ranking of genetic counselor, primary care physician and specialist and the patient himself, but those tested for diagnostic reasons gave higher responsibility for recontact to the cancer specialist than those tested for predictive reasons (21,2 %, n=24, vs. 10,2 %, n=14, p=0.001).

Concerning the reasons for wanting recontact, those tested for diagnostic reasons reported “to receive new information about cancer risk relevant to relatives” as more important than those tested for predictive reasons (76,0 %, n=92, vs. 46,3 %, n=69, p<0.001), whereas respondents tested for predictive reasons gave higher rating to “receive information that impact my health” (63,8 %, n=95, vs. 41,3%, n=50, p<0.001), “receive information about cancer risk relevant to myself” (65,1 %, n=97, vs. 52,9%, n=64, p=0.042) and to “maintain contact with the genetic clinic” (10,7%, n=16, vs. 2,5 %, n=3, p=0.008).

The analyses showed a tendency for those tested for predictive reasons to want more general information. A higher proportion of those tested for diagnostic reasons would like to receive “specifically what new information has been identified and how it pertains to the specific patient”, than those tested for predictive reasons (66,4%, n=81 vs. 54,9%, n=79, p=0.041). Both favored being recontacted “only when new discoveries are made that directly pertain to the patient”, however those tested for diagnostic reasons favored it slightly more (74,4%, n=90 vs. 61,0%, n=89, p=0.016). Those tested for predictive reasons were more interested in being recontacted when any new discoveries were made, as compared to those tested for diagnostic reasons (30,8%, n=45, vs. 15,7%, n=19, p=0.016).

### **Relationship between preferences and monitoring style**

The median score for the monitoring scale was 38 (range 12-60). One hundred and thirty

seven (51,1%, n=137) scored 38 or lower and were classified as low monitors, while 131 (48,9%) scored 39 or higher and were classified as high monitors. Twelve participants were excluded from the monitoring analysis due to three or more missing monitoring-values on the TMSI. The distribution of the scores on the monitoring scale is shown in Figure 1. We obtained a Cronbach`s alpha of 0.82 for the monitoring scale.

The proportion of women was significantly higher in the high monitor group than in the low monitor group (93,1% vs. 81,8%, p=0.006). No other significant demographic differences between high and low monitor were found.

Genetic counselor/geneticist was rated as having the most responsibility for recontact by a slightly higher proportion of low monitors than high monitors (50,0%, n=60, vs. 43,9%, n=54, p=0.017). There were no difference in the order of ranking of the providers and patient.

Concerning reasons for wanting recontact, statistic significant differences between the two groups were found for the following; “keeping in contact with the genetic clinic” (p=0.052), “receiving ongoing support” (p=0.037) and “to receive information about own cancer risk” (p=0.031), but no difference was found regarding reasons for not wanting recontact. The results are presented in Figure 2 and 3, and significant differences are indicated by a \*.

Both groups favored being recontacted only when new discoveries were made that directly affected them, but by a higher proportion of low monitors than high monitors (75,4 %, n=98 vs. 58,1%, n=75). High monitors were more interested than low monitors in being recontacted regularly (14,0%, n=18, vs. 3,8%, n=5), or when any new discoveries were made (27,9%, n=36, vs. 20%, n=26) (p=0.002).

A difference was also found regarding preferred method for recontact (p=0.017). A slightly higher proportion of high monitors preferred personally addressed letter than did low monitors (56,9%, n=68, vs. 47,7%, n=63), while a higher proportion of low monitors preferred receiving generalized letter than did high monitors (25,0%, n=33, vs. 13,1%, n=17).

## **Discussion**

We investigated patient preferences and attitudes toward recontact in a sample of BRCA-tested patients, and further whether being high monitor influence these preferences. The genetic counselor was believed most responsible for recontact. Most respondents reported that they wanted to be recontacted with advances in genetic medicine and to receive highly personalized updates. When comparing responses based on test result and type of test, some, but few differences were found. Being high monitor influenced certain preferences and attitudes toward recontact, and the findings indicated a tendency for high monitors to prefer more detailed and personalized information.

### **Preferences for recontact**

The results showed that most respondents wanted to be recontacted regarding new genetic information, and they preferred receiving personalized letters containing information specifically relevant to them. This finding is consistent with other studies surveying patient preferences for recontact (Griffin et al., 2007; O'Connor, 2014). Breast-cancer patients are, compared to other cancer patients, found to have high information preferences both during treatment and after (Eheman et al., 2009; Rees & Bath, 2000). In this study, most respondents were females with higher education. Female gender and high education level have previously been found to be related to a higher information preference among patients (Protière et al., 2012). Patients seen at genetic clinics are generally described as a resourceful group with high education-level (Wakefield, Meiser, et al., 2007), and therefore they might by themselves have a high information preference – contributing to their high preference for recontact.

While many respondents in our study wanted to receive general information, or being recontacted regularly, they preferred receiving personalized updates. This finding is supported by studies regarding participant's preferences for receiving results from biobank studies, where participants were generally more interested in receiving individual genetic test results rather than general results (Kaphingst et al., 2006; Meulenkamp et al., 2010) .

In a review article addressing participant's attitudes towards disclosure of research results, clinical significance, possibility of treatment and perceived meaningfulness for children and/or family was found to be an important reason for when participants would like to be informed about genetic findings (Shalowitz & Miller, 2008). In our study, participants indicated similar preferences, such as wanting recontact to receive information relevant to own health and to receive information relevant to their own or relative's cancer risk. Several

participants also wrote comments indicating concern for children and other relatives. A literature study on breast cancer patients information-seeking found that around 2 years post-diagnosis they still wanted information concerning the likelihood of cure, and they also wanted information concerning the risks to other family members of getting cancer and information about self-care (Rees & Bath, 2000). In our study, concerns for relatives were especially high among patients seen for diagnostic reasons. This may indicate that patients tested for diagnostic reasons may feel responsible for the rest of the family's health and wellbeing.

The potential for negative psychological consequences, such as increased anxiety, stress and negative effects on self-image and family relations is often cited as a major drawback for recontacting patients (Fitzpatrick et al., 1999; Otten et al., 2015). Interestingly, in our study, only a minority of respondents indicated reasons for not wanting recontact, such as believing recontact would be stressful, or that it would bring back "bad memories". More than half of the sample replied they had no reasons for not wanting recontact. Similar findings were found by Griffin et al. (2007). These findings may indicate that genetic providers believe possible negative consequences are of more concern for the patients than the patients believe themselves.

In planning this study, concerns were raised at the clinic regarding the inclusion of patients with a positive test result. This was because of potentially negative psychological consequences and few perceived benefits for the patient group regarding recontact. However, results did not indicate less interest in recontact among mutation carriers, and they did not report more concern about being recontacted than other participants. This is consistent with the findings in another study that revealed no differences in preferences between individuals with BRCA positive, negative, and VUS results (O'Connor, 2014). Mutation carriers in our study were more interested in recontact for the purpose of keeping in contact with the clinic, receiving ongoing support, and to receive information regarding cancer screening than other participants.

### **Monitoring coping style**

Several studies have found a relationship between monitoring coping style and information preferences. Ong et al. (1999) found monitoring style to be related to a preference for detailed information and participation in medical decision-making among cancer patients.

Meulenkamp et al. (2010) investigated research participants' information preferences with

regard to receiving genetic research results from biobanks, and found monitoring coping style to be positively associated with a preference for more information. It has also previously been shown that high monitors tend to desire more voluminous information in cancer-related and other medical contexts (Miller, 1995). In our study both high and low monitors showed high interest in being recontacted, and the preferred method for both groups was personalized letters containing information relevant to them. Further analyzes of results indicated a tendency for high monitors to show more interest in personalized information, and less interest in general information, which support the assumption that high monitors have a preference for more detailed information specifically relevant to them.

Miller et al. (1988) found that high monitors desired a less active role in medical care and proposed that patient's information seeking was not initiated for its instrumental value but in order to reduce uncertainty and arousal. Shiloh et al. (1999) showed that high monitors were interested in threat-relevant information (predictive genetic testing) for both problem- and emotion-focused functions, while low monitors were interested only in the instrumental, controlling function. We found a tendency for high monitors to be more interested in recontact for the reason of keeping contact with the clinic and receiving ongoing support as compared to low monitors. In addition high monitors were more interested in being recontacted regularly, whether there were new findings or not. Low monitors showed higher interest in being recontacted only in situations where new genetic information was generated that specifically pertained to them. This may indicate that high monitors are more interested in recontact also for its emotional values than low monitors.

High monitors are described to perceive their risk as higher, to experience more intrusive ideation, to encode threats as catastrophic, and to generally be more distressed than low monitors (Miller et al., 1994; Schwartz et al., 1995; Shiloh et al., 2008). We only briefly addressed possibly negative consequences of recontact and did not find high monitors to report recontact as being more stressful or bring back bad memories. Overall, both high and low monitors reported few reasons for not wanting recontact.

Because of their threat-related vigilance and information-seeking style high monitors are described as being especially likely to opt for predictive genetic testing for cancer (Schwartz et al., 1995; Shiloh et al., 1999). However, in our study interest in new genetic testing was not found to be significantly different between high and low monitors. Both groups showed high interest in new genetic testing. Wakefield, Homewood, et al. (2007) also found that among

individuals considering genetic testing for cancer risk, the majority (92 %) was interested in new test, however there were no difference between high and low monitors.

Our results indicate that having a high monitoring coping style is of less importance on patients preferences for recontact. An explanation for finding only small differences might be that being recontacted is not thought of as a stressful situation, and high and low monitors would therefore not differ much in preferences. The tendency of high monitors to be interested in testing is found to be pronounced in certain situations, for example in situations when they are more likely to exaggerate the severity and seriousness of the threat for both themselves and relatives (Miller et al., 1994; Williams-Piehota et al., 2005). In our study we did not examine perceived stress. Further research is therefore needed in order to draw conclusions about to what extent patients would make use of their monitoring coping style in an event of recontact.

### **Study Limitations**

Some study limitations need to be mentioned. The design of this study shares the same limitations that all cross-sectional designs have regarding control, causality and generalizability.

Information about non-respondents was not obtained, and we cannot rule out the possibility that the non-respondents are different than the respondents. Based on available information about the study population (gender, test-result and diagnostic/predictive test), the sample was representative. Our study participants had a higher education level than the general population, with 47,5 % having a higher education compared to 31,4 % in the general Norwegian population (Statistics Norway, 2015). Because education is associated with higher information preferences (Protière et al., 2012), our results may be slightly over-representative. At the same time, it has previously been reported that the education level of patients attending familial cancer clinics tend to be higher than the general population (Wakefield, Meiser, et al., 2007).

Respondents were only recruited from one of four genetic clinics in Norway, and might then be biased by different practice and routines at this clinic compared to other clinics. Further, it may be that participants in this survey have an interest in genetic- and health-related issues in general, as they are willing to contribute to the study, and may therefore also over-represent

the information preference of the general population of patients tested for BRCA mutations at Norwegian genetic clinics.

Differences in demographics between the compared groups might also be a bias to the findings. Furthermore, some differences in responses between groups might be due to a low number of responses in some of the variables being compared. Another relevant consideration is that responses did not take into account patients with a «true negative» test result, meaning that a family mutation had already been identified and no additional testing would be indicated. If responses were compared between those with a true negative test result and those that were confirmed mutation carriers, the analyses might have given different result.

Some limitations to the survey design were observed. We spent much effort in developing the questionnaire addressing preferences for recontact. A higher missing value score on some of the questions may reflect confusion or the lack of an appropriate response for respondents to select. However, most participants completed the questionnaire appropriately, and our questionnaire seemed relevant as suggested by the satisfactory response rate. We chose a commonly used measure for coping style, the TMSI questionnaire, which is well established and validated (van Zuuren et al., 1996).

Finally, as our study focused on patients seen for hereditary breast- and ovarian cancer and preferences for recontact regarding new genetic information, some caution must be exercised in generalizing the results to other patient groups.



## **Practice Implications**

In this study, patients assigned the highest responsibility for recontact to genetic counselors, and least responsibility to themselves. This is consistent with other studies (Griffin et al., 2007; O`Connor, 2014). In contrast, genetic providers are found to assign a higher degree of responsibility for recontact to the patient than they assign to themselves (Fitzpatrick et al., 1999; Kausmeyer et al., 2006; O`Connor, 2014). Consequently, there seems to be a gap between who patients and genetic providers see as most responsible. This misalignment in expectations for recontact may create several areas of conflict and possibly result in an unmet need among patients.

A possible reason for genetic counselors high assignment of responsibility upon the patient may be grounded in the central principles in genetic counseling, recognizing that the patient will play an integral role in the counseling process (Fraser, 1974). Since patients in genetic counseling settings are given a reasonable degree of responsibility, such as including the obligation to provide appropriate information, it may seem reasonable that the long-standing concept of responsibility shared by the patient and the geneticist/genetic counselor equally should apply to recontact (Mao, 1999).

Several authors propose initiating a discussion with the patient about responsibility for recontact during the consultation to clarify a gap in expectations, and further record patient preferences regarding recontact (Hunter et al., 2001; Murray et al., 2011; Pyeritz, 2011). In our study, being asked at the consultation whether he or she would want to be recontacted in the future was preferred by the majority of respondents, and it did not differ between any of the compared groups.

To our surprise, in this study the majority of responders did not recall being told to inform the genetic clinic about changes in the family health history, even though it is stated clearly in the letter to the patient following genetic testing. One might assume that as time pass, agreed responsibility for recontact might be forgotten by the patient. Perhaps a more comprehensive conversation and clearer highlighting of the patients responsibility for recontact would be beneficial for reducing this discrepancy.

Most of the patients we surveyed wanted to be recontacted regarding new genetic information. However, some participants did report possible negative consequences of being recontacted, and this is important to bear in mind if systematic recontact would be implemented.

A key aspect of the role of a genetic counselor is to provide assessment to both the patient and the family (Fraser, 1974). Responses in our survey indicated that patients are interested in recontact also for the concern of family members. This may suggest that when considering recontact, thought should also be given to possible implication for the patients relatives. Recontact for updated information could present an opportunity to invite patients or family members for further genetic counseling and possibly consideration of genetic testing.

We found only smaller differences in preferences for recontact between compared groups, indicating that type of genetic test, test result and monitoring coping style is of minor significance for preferences. As next-generation sequencing becomes more used, VUS-rates will increase and is predicted to make recontact more complicated in the future (Cheon et al., 2014; Otten et al., 2015). With this in mind, providing personalized letters could possibly be highly time-consuming and be an obstacle to recontact patients among genetic counselors. Although our survey indicated that general information approaches may be less desirable to patients than individualized information, general methods may be more achievable. For example, one could mail a brief letter informing patients that updated genetic information is available and requesting them to call the clinic for further information. In that way patients with high information preferences are given the opportunity to request more detailed information, while those with lower information preferences can receive more general information.

Information gathered in this study about patients believed responsibility for recontact and preferred method of receiving updated genetic information can aid in development of recontacting strategies and help make progress in the discussion of recontact. This information may be useful for institutions already implementing recontact to improve their recontacting methods. Further it may give information that may be useful to achieve better communication with patients regarding recontact.

## **Research Recommendations**

This is the first study addressing patient preferences for recontact in Norway. Given the results of our study, many opportunities exist for future research. Our findings reflect the preferences among patients tested at one genetic clinic where patients are not being recontacted. It would be useful to examine this topic at several sites and especially at clinics that do practice recontact. Patients that have been recontacted might have a different perspective on the subject.

This study aimed to determine differences in attitudes and preferences based on mutation status, type of test and monitoring coping style. Investigating additional potential modifiers of preferences for recontact is required for a more comprehensive understanding of the topic. These may include factors previously found to impact information preferences, such as age, marital status, educational level and availability of social support (Vosbergen et al., 2014). As information preferences are not static, future investigations could also explore changes in preferences for recontact over time. In addition, studies investigating psychological aspects of recontact may be focused on more extensively. Addressing patient's expectations and attitudes toward recontact, for example in a qualitative approach might give further insight into their experiences and concerns regarding the recontacting process.

The patient population surveyed in our study included only individuals tested for BRCA1/2. While this represents a considerable proportion of patients seen at genetic clinics, investigating patients seen for other genetic reasons should be further explored in future research.

## **Conclusions**

In this study, we found a high preference for recontact regarding new genetic information among patients previously tested for BRCA mutations. Respondents preferred highly personalized updates, and reported few reasons for not wanting recontact. Patients were found to assign the highest responsibility for recontact upon genetic counselors/geneticists, and the least responsibility upon themselves.

We found only smaller differences in preferences for recontact between compared groups, suggesting that type of genetic test, test result and monitoring coping style is of minor significance for preferences. The findings indicated a tendency for high monitors to prefer more detailed and personalized information.

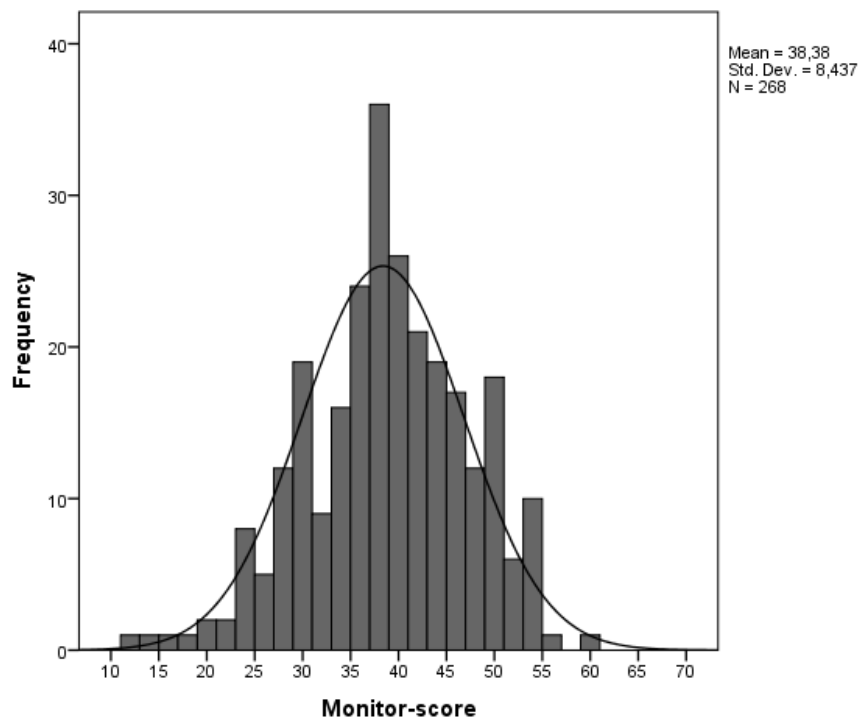
**Table I. Sample Characteristics**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
<b>Sex</b>		
Female	245	87,5
Male	35	12,5
<b>Age</b>		
Range	25-89	
Mean age (s.d.)	55,84 (12,7)	
<b>Year - genetic testing</b>		
Mean (s.d.)	2010,53 (3,1)	
<b>Education level</b>		
Junior high school	27	9,6
High school	116	41,4
University/advanced level	133	47,5
Missing	4	1,4
<b>Living arrangements</b>		
With spouse/cohabitant	146	52,1
With spouse/cohabitant and child(ren)	71	25,4
Alone with child(ren)	11	3,9
Alone	48	17,4
With other	1,1	3
Missing	1	0,4
<b>Children</b>	261	93,2
<b>Reason for genetic counseling</b> ( <i>Multiple response</i> )		
Personal history of cancer	117	41,8
Cancer in the family	129	46,1
Personal risk of cancer	34	12,1
Relatives risk of cancer	40	14,3
Known mutation in the family	20	7,1
<b>Referral</b> ( <i>Multiple response</i> )		
By primary care physician	66	23,6
By cancer specialist	103	36,8
Self-referred through relatives	89	31,8
Other	28	10
Missing	2	0,7
<b>Result of genetic test</b>		
Positive	47	16,8
Negative	228	81,4
VUS	5	1,8
<b>Genetic test</b>		
Diagnostic	129	46,1
Predictive	151	53,9

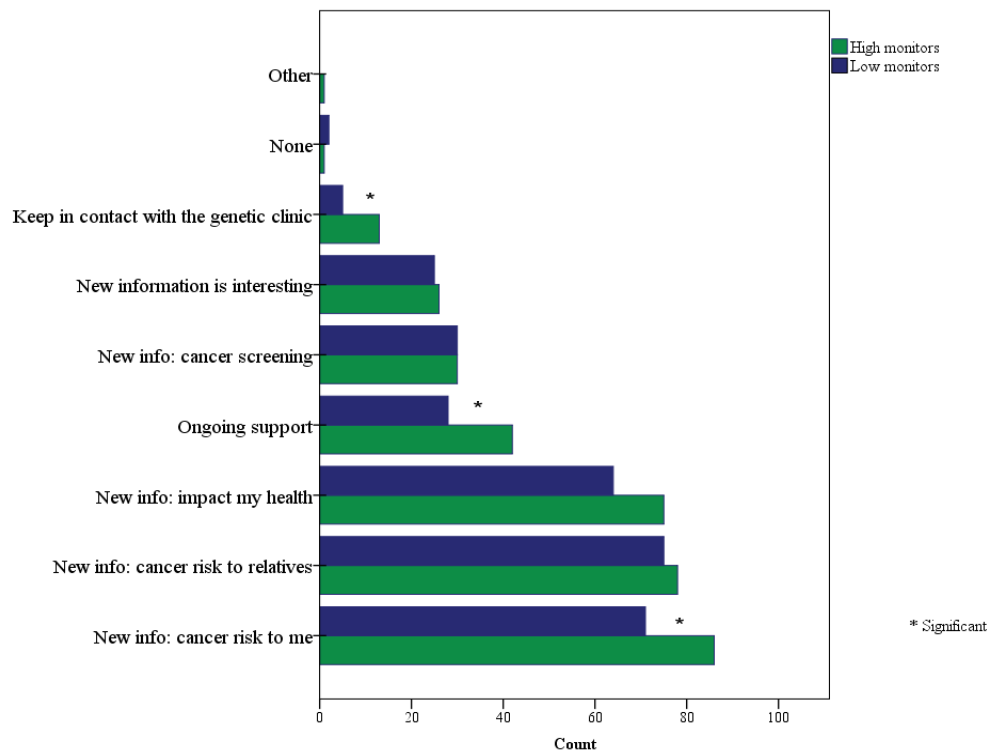
**Table II. Preference for recontact: Information included in recontact**

	<b>n=280</b>	<b>%</b>
Specifically what information is new and how it pertains to me	160	57,1
New information is available; ask me to contact genetics for more information if interested	44	15,7
New information available; identify resources where more information is available (e.g. a web page)	34	12,1
General information about what is new	28	10,0
Do not want recontact	9	3,2
Did not answer	3	1,1
Other	2	0,7

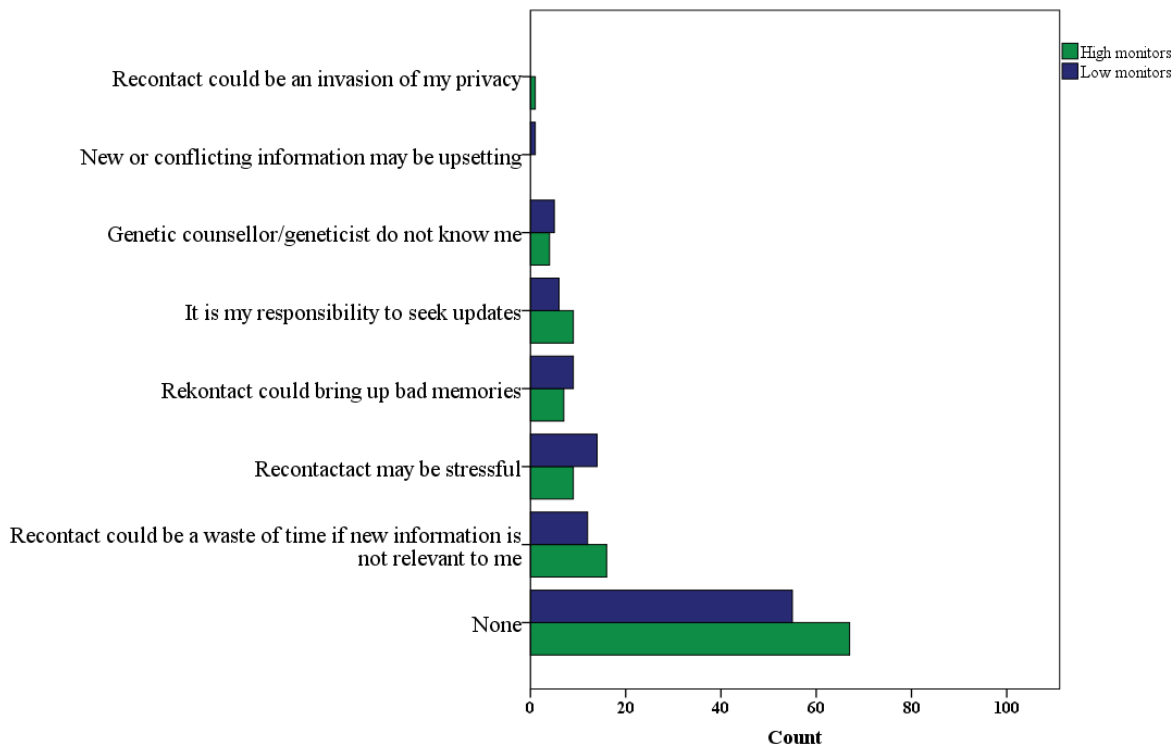
**Figure 1. Distribution of scores on the monitoring scale of the Threatening Medical Situations Inventory (TMSI)**



**Figure 2. Reasons for wanting recontact**



**Figure 3. Reasons for not wanting recontact**



## Acknowledgements

Thanks to all patients who participated in the study. This study has been possible through funding and cooperation with the department of pathology and medical genetics, St. Olavs Hospital in Trondheim.

## References

- Act relating to human medical use of biotechnology, e. (2003-12-05).
- Adkison, L. R. (2012). *Elsevier's integrated review genetics* (2nd ed. ed.). Philadelphia, Penn: Elsevier Saunders.
- Bijttebier, P., Vertommen, H., & Steene, G. V. (2001). Assessment of cognitive coping styles: a closer look at situation-response inventories. *Clin Psychol Rev*, *21*(1), 85-104.
- Chen, S., & Parmigiani, G. (2007). Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance. *J Clin Oncol*, *25*(11), 1329-1333. doi:10.1200/JCO.2006.09.1066
- Cheon, J. Y., Mozersky, J., & Cook-Deegan, R. (2014). Variants of uncertain significance in BRCA: a harbinger of ethical and policy issues to come? *Genome Med*, *6*(12), 121. doi:10.1186/s13073-014-0121-3
- Christinat, A., & Pagani, O. (2013). Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: Lights and shadows. *The Breast*, *22*(4), 375-382. doi:10.1016/j.breast.2013.04.006
- Eheman, C. R., Berkowitz, Z., Lee, J., Mohile, S., Purnell, J., Rodriguez, E. M., . . . Morrow, G. (2009). Information-seeking styles among cancer patients before and after treatment by demographics and use of information sources. *J Health Commun*, *14*(5), 487-502. doi:10.1080/10810730903032945
- Fitzpatrick, J. L., Hahn, C., Costa, T., & Huggins, M. J. (1999). The duty to recontact: attitudes of genetics service providers. *Am J Hum Genet*, *64*(3), 852-860. doi:10.1086/302293
- Fraser, F. C. (1974). Genetic counseling. *Am J Hum Genet*, *26*(5), 636.
- Griffin, C. A., Axilbund, J. E., Codori, A. M., Deise, G., May, B., Pendergrass, C., . . . Giardiello, F. M. (2007). Patient preferences regarding recontact by cancer genetics clinicians. *Fam Cancer*, *6*(3), 265-273. doi:10.1007/s10689-007-9117-0
- Hunter, A. G., Sharpe, N., Mullen, M., & Meschino, W. S. (2001). Ethical, legal, and practical concerns about recontacting patients to inform them of new information: the case in medical genetics. *Am J Med Genet*, *103*(4), 265-276.
- Kaphingst, K. A., Janoff, J. M., Harris, L. N., & Emmons, K. M. (2006). Views of female breast cancer patients who donated biologic samples regarding storage and use of samples for genetic research. *Clin Genet*, *69*(5), 393-398. doi:10.1111/j.1399-0004.2006.00614.x
- Kausmeyer, D. T., Lengerich, E. J., Kluhsman, B. C., Morrone, D., Harper, G. R., & Baker, M. J. (2006). A survey of patients' experiences with the cancer genetic counseling process: recommendations for cancer genetics programs. *J Genet Couns*, *15*(6), 409-431. doi:10.1007/s10897-006-9039-2
- Lancaster, J. M., Wooster, R., Mangion, J., Phelan, C. M., Cochran, C., Gumbs, C., . . . Futreal, P. A. (1996). BRCA2 mutations in primary breast and ovarian cancers. *Nat Genet*, *13*(2), 238-240. doi:10.1038/ng0696-238
- Ludwick-Rosenthal, R., & Neufeld, R. W. (1993). Preparation for undergoing an invasive medical procedure: interacting effects of information and coping style. *J Consult Clin Psychol*, *61*(1), 156-164.
- Mao, X. (1999). The Duty to Recontact: Benefit and Harm. *Am J Hum Genet*, *65*, 1201-1204.
- Meulenkamp, T. M., Gevers, S. K., Bovenberg, J. A., Koppelman, G. H., van Hylckama Vlieg, A., & Smets, E. M. (2010). Communication of biobanks' research results: what do (potential) participants want? *Am J Med Genet A*, *152A*(10), 2482-2492. doi:10.1002/ajmg.a.33617



- Miki, Y., Swensen, J., Shattuck-Eidens, D., Futreal, P. A., Harshman, K., Tavtigian, S., . . . et al. (1994). A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1. *Science*, 266(5182), 66-71.
- Miller, S. M. (1987). Monitoring and blunting: validation of a questionnaire to assess styles of information seeking under threat. *J Pers Soc Psychol*, 52(2), 345-353.
- Miller, S. M., Brody, D. S., & Summerton, J. (1988). Styles of coping with threat: implications for health. *J Pers Soc Psychol*, 54(1), 142-148.
- Miller, S. M., Leinbach, A., & Brody, D. S. (1989). Coping style in hypertensive patients: nature and consequences. *J Consult Clin Psychol*, 57(3), 333-337.
- Miller, S. M., Roussi, P., Altman, D., Helm, W., & Steinberg, A. (1994). Effects of coping style on psychological reactions of low-income, minority women to colposcopy. *J Reprod Med*, 39(9), 711-718.
- Miller, S. M. (1995). Monitoring versus blunting styles of coping with cancer influence the information patients want and need about their disease. Implications for cancer screening and management. *Cancer*, 76(2), 167-177.
- Murray, M. L., Cerrato, F., Bennett, R. L., & Jarvik, G. P. (2011). Follow-up of carriers of BRCA1 and BRCA2 variants of unknown significance: variant reclassification and surgical decisions. *Genet Med*, 13(12), 998-1005. doi:10.1097/GIM.0b013e318226fc15
- Nordin, K., Liden, A., Hansson, M., Rosenquist, R., & Berglund, G. (2002). Coping style, psychological distress, risk perception, and satisfaction in subjects attending genetic counselling for hereditary cancer. *J Med Genet*, 39(9), 689-694.
- O'Connor, M. R. (2014). *Patient and genetics health care providers attitudes regarding recontact*. (Masterthesis, University of Pittsburgh). Retrieved from <http://d-scholarship.pitt.edu/20964/>
- Ong, L. M., Visser, M. R., van Zuuren, F. J., Rietbroek, R. C., Lammes, F. B., & de Haes, J. C. (1999). Cancer patients' coping styles and doctor-patient communication. *Psychooncology*, 8(2), 155-166. doi:10.1002/(SICI)1099-1611(199903/04)8:2<155::AID-PON350>3.0.CO;2-A
- Otten, E., Plantinga, M., Birnie, E., Verkerk, M. A., Lucassen, A. M., Ranchor, A. V., & Van Langen, I. M. (2015). Is there a duty to recontact in light of new genetic technologies? A systematic review of the literature. *Genet Med*, 17(8), 668-678. doi:10.1038/gim.2014.173
- Parker, P. A., Baile, W. F., de Moor, C., Lenzi, R., Kudelka, A. P., & Cohen, L. (2001). Breaking bad news about cancer: patients' preferences for communication. *J Clin Oncol*, 19(7), 2049-2056.
- Pieterse, A., van Dulmen, S., Ausems, M., Schoemaker, A., Beemer, F., & Bensing, J. (2005). QUOTE-gene(ca): development of a counselee-centered instrument to measure needs and preferences in genetic counseling for hereditary cancer. *Psychooncology*, 14(5), 361-375. doi:10.1002/pon.853
- Protière, C., Moumjid, N., Bouhnik, A.-D., Le Corroller Soriano, A. G., & Moatti, J. P. (2012). Heterogeneity of Cancer Patient Information-Seeking Behaviors. *Medical Decision Making*, 32(2), 362-375. doi:10.1177/0272989X11415114
- Pyeritz, R. E. (2011). The coming explosion in genetic testing--is there a duty to recontact? *N Engl J Med*, 365(15), 1367-1369. doi:10.1056/NEJMp1107564
- Rebeck, T. R., Kauff, N. D., & Domchek, S. M. (2009). Meta-analysis of risk reduction estimates associated with risk-reducing salpingo-oophorectomy in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, 101(2), 80-87. doi:10.1093/jnci/djn442
- Rees, C. E., & Bath, P. A. (2000). Exploring the information flow: partners of women with breast cancer, patients, and healthcare professionals. *Oncol Nurs Forum*, 27(8), 1267-1275.
- Schneider, K. A. (2012). *Counseling About Cancer* (3 ed.). New Jersey, USA: Wiley-Blackwell.
- Schwartz, M. D., Lerman, C., Miller, S. M., Daly, M., & Masny, A. (1995). Coping disposition, perceived risk, and psychological distress among women at increased risk for ovarian cancer. *Health Psychol*, 14(3), 232-235.
- Schwartz, M. D., Lerman, C., Brogan, B., Peshkin, B. N., Halbert, C. H., DeMarco, T., . . . Isaacs, C. (2004). Impact of BRCA1/BRCA2 counseling and testing on newly diagnosed breast cancer patients. *J Clin Oncol*, 22(10), 1823-1829. doi:10.1200/JCO.2004.04.086
- Shalowitz, D. I., & Miller, F. G. (2008). Communicating the results of clinical research to participants: attitudes, practices, and future directions. *PLoS Med*, 5(5), e91. doi:10.1371/journal.pmed.0050091

- Shiloh, S., Ben-Sinai, R., & Keinan, G. (1999). Effects of controllability, predictability, and information-seeking style on interest in predictive genetic testing. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 25(10), 1187-1195.
- Shiloh, S., Koehly, L., Jenkins, J., Martin, J., & Hadley, D. (2008). Monitoring coping style moderates emotional reactions to genetic testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer: a longitudinal study. *Psychooncology*, 17(8), 746-755. doi:10.1002/pon.1338
- Sie, A. S., Prins, J. B., Spruijt, L., Kets, C. M., & Hoogerbrugge, N. (2013). Can we test for hereditary cancer at 18 years when we start surveillance at 25? Patient reported outcomes. *Fam Cancer*, 12(4), 675-682. doi:10.1007/s10689-013-9644-9
- Statistics Norway. (2015). Befolkningens utdanningsnivå, 1. oktober 2014. Retrieved 22.04.16 from [www.ssb.no/utdanning/statistikker/utniv](http://www.ssb.no/utdanning/statistikker/utniv)
- Steptoe, A., & O'Sullivan, J. (1986). Monitoring and blunting coping styles in women prior to surgery. *Br J Clin Psychol*, 25 ( Pt 2), 143-144.
- Timmermans, L. M., van Zuuren, F. J., van der Maazen, R. W., Leer, J. W., & Kraaijmaat, F. W. (2007). Monitoring and blunting in palliative and curative radiotherapy consultations. *Psychooncology*, 16(12), 1111-1120. doi:10.1002/pon.1177
- van Zuuren, F. J., de Groot, K. I., Mulder, N. L., & Peter, M. (1996). Coping with medical threat: An evaluation of the Threatening Medical Situations Inventory (TMSI). *Personality and Individual Differences*, 21(1), 21-31. doi:10.1016/0191-8869(96)00029-3
- Vosbergen, S., Peek, N., Mulder-Wiggers, J. M., Kemps, H. M., Kraaijenhagen, R. A., Jaspers, M. W., & Lacroix, J. P. (2014). An online survey to study the relationship between patients' health literacy and coping style and their preferences for self-management-related information. *Patient Prefer Adherence*, 8, 631-642. doi:10.2147/PPA.S57797
- Wakefield, C. E., Meiser, B., Homewood, J., Peate, M., Kirk, J., Warner, B., . . . Tucker, K. (2007). Development and pilot testing of two decision aids for individuals considering genetic testing for cancer risk. *J Genet Couns*, 16(3), 325-339. doi:10.1007/s10897-006-9068-x
- Wakefield, C. E., Homewood, J., Mahmut, M., Taylor, A., & Meiser, B. (2007). Usefulness of the Threatening Medical Situations Inventory in individuals considering genetic testing for cancer risk. *Patient Educ Couns*, 69(1-3), 29-38. doi:10.1016/j.pec.2007.07.001
- Williams-Piehot, P., Pizarro, J., Schneider, T. R., Mowad, L., & Salovey, P. (2005). Matching health messages to monitor-blunter coping styles to motivate screening mammography. *Health Psychol*, 24(1), 58-67. doi:10.1037/0278-6133.24.1.58

<b>Region:</b>	<b>Saksbehandler:</b>	<b>Telefon:</b>	<b>Vår dato:</b>	<b>Vår referanse:</b>
REK midt	Øystein Lundestad	73597507	12.11.2015	2015/1747/REK midt
			<b>Deres dato:</b>	<b>Deres referanse:</b>
			22.09.2015	

Vår referanse må oppgis ved alle henvendelser

Anniken Hamang  
St. Olavs Hospital

### 2015/1747 Rekontakt, mestringsstrategi og kreftbekymring

**Forskningsansvarlig:** St. Olavs Hospital

**Prosjektleder:** Anniken Hamang

Vi viser til søknad om forhåndsgodkjenning av ovennevnte forskningsprosjekt. Søknaden ble behandlet av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK midt) i møtet 23.10.2015. Vurderingen er gjort med hjemmel i helseforskningsloven (hfl.) § 10, jf. forskningsetikkloven § 4.

#### Prosjektomtale

*Fremskritt i kreftgenetikk gir økte muligheter for genetisk testing og behandling. Det er en pågående diskusjon i helsevesenet om tidligere pasienter skal kontaktes når det foreligger ny genetisk kunnskap og eventuell mulighet for utvidet genetisk testing. Det er behov for mer kunnskap om hvordan pasienter forholder seg til det å bli rekontaktet av genetisk avdeling, ved ny genetisk informasjon som kan være av betydning for deres helse. I den forbindelse ønskes det å gjøre en spørreskjemaundersøkelse blant personer som har vært til genetisk veiledning ved arvelig bryst- og eggstokkreft, om deres holdninger og preferanser for rekontakt med genetisk avdeling. Videre er hensikten med studien å se på sammenhenger mellom pasientenes kreftbekymring, mestringsstrategier og preferanser for rekontakt. Studiens funn kan bidra til bedre pasientoppfølging i fremtiden.*

#### Vurdering

##### Komiteens prosjektsammendrag

Prosjektet består av en oppfølgingsstudie av personer som har vært til genetisk veiledning om deres holdninger til å bli re-kontaktet som følge av ny genetisk informasjon. Medisinsk genetikk er et fagfelt i rask utvikling, og det diskuteres i helsevesenet om en bør re-kontakte personer som har vært til genetisk testing når utviklinga kan gi ny informasjon. For å kartlegge pasienters syn på dette bedre, ønskes det å sende ut spørreskjema til min. 500 personer som har vært til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft på Medisinsk genetisk avd., St. Olavs Hospital, i perioden 2000-2014. Skjema omhandler kreftbekymring, mestringsstrategier og preferanser ifm. re-kontakt basert på ny genetisk kunnskap. Studien danner grunnlaget for en mastergrad i genetisk veiledning ved Institutt for global helse og samfunnsmedisin, UiB. Deltakelse er samtykkebasert.

##### Forsvarlighet

Komiteen har vurdert søknad, forskningsprotokoll, målsetting og plan for gjennomføring. Prosjektleder har overfor REK midts sekretariat bekreftet at det ikke vil være snakk om å foreta nye genetiske undersøkelser som følge av deltakelse i prosjektet. Komiteen har ingen forskningsetiske innvendinger til studiens formål eller design, og mener studien tar for seg et interessant og viktig tema.

Prosjektleder oppgir selv i søknad at det er ønskelig å unngå å sende forespørsel til personer som har gått bort eller er alvorlig syke. Komiteen anbefaler at prosjektgruppa kontrollerer utsendingslistene med Folkeregisteret for å unngå å sende forespørsel til personer som har gått bort. Utover dette mener komiteen at det ikke er videre problematisk å sende en høflig henvendelse til aktuelle deltakere (selv om enkelte personer vil kunne være alvorlig syke).

Under forutsetning av at vilkårene nedenfor innarbeides i studien, framstår prosjektet som forsvarlig og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt.

#### *Endringer informasjonsskriv*

Komiteen ber om et par mindre endringer ved informasjonsskrivet:

1. Komiteen mener første setning i skrevet er unødvendig lang og komplisert. Komiteen ber om at denne strykes, ettersom samme informasjonen i praksis framkommer i løpet av samme delavsnitt.
2. Komiteen ber om at uttrykket "ny genetisk kunnskap" i andre avsnitt forklares noe nærmere, da det neppe er helt klart for leseren hva som her menes.

#### **Vilkår for godkjenning**

1. Godkjenninga er gitt under forutsetning av at prosjektet gjennomføres slik det er beskrevet i søknaden og protokollen. Prosjektet må også gjennomføres i henhold til REKs vilkår i saken og de bestemmelser som følger av helseforskningsloven (hfl.) med forskrifter.
2. Revidert informasjonsskriv skal sendes komiteen til orientering. Vennligst benytt e-postadressen [post@helseforskning.etikk.no](mailto:post@helseforskning.etikk.no) og "REK midt 2015/1747" i emnefeltet. Prosjektet kan ikke igangsettes før det bekreftes at informasjonsskrivet er endret i henhold til komiteens merknader.
3. Komiteen forutsetter at ingen personidentifiserbare opplysninger kan framkomme ved publisering eller annen offentliggjøring.
4. Forskningsprosjektets data skal oppbevares forsvarlig, se personopplysningsforskriften kapittel 2, og Helsedirektoratets veileder for «Personvern og informasjonssikkerhet i forskningsprosjekter innenfor helse- og omsorgssektoren». Av kontrollhensyn skal prosjektdata oppbevares i fem år etter sluttmelding er sendt REK. Data skal derfor oppbevares til denne datoen, for deretter å slettes eller anonymiseres, jf. hfl. § 38.
5. Prosjektleder skal sende sluttmelding til REK midt når forskningsprosjektet avsluttes. I sluttmeldingen skal resultatene presenteres på en objektiv og etterrettelig måte, som sikrer at både positive og negative funn fremgår, jf. hfl. § 12.

#### **Vedtak**

Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk Midt-Norge godkjenner prosjektet med de vilkår som er gitt.

Komiteen var enstemmig i sin beslutning.

#### *Sluttmelding og søknad om prosjektendring*

Prosjektleder skal sende sluttmelding til REK midt på eget skjema senest 15.12.2017, jf. hfl. §

12. Prosjektleder skal sende søknad om prosjektendring til REK midt dersom det skal gjøres vesentlige endringer i forhold til de opplysninger som er gitt i søknaden, jf. hfl. § 11.

#### *Klageadgang*

Du kan klage på komiteens vedtak, jf. forvaltningsloven § 28 flg. Klagen sendes til REK midt. Klagefristen er tre uker fra du mottar dette brevet. Dersom vedtaket opprettholdes av REK midt, sendes klagen videre til Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag for endelig vurdering.

Med vennlig hilsen

Sven Erik Gisvold  
Dr.med.  
Leder, REK midt

Øystein Lundestad Rådgiver

**Kopi til:**trond.jacobsen@stolav.no; siv.morkved@stolav.no; personvernombudet@stolav.no

## Svar fra REK midt (2015/1747): tar informasjonsskriv til orientering

Dato 2015-11-30

Vår ref. nr.: 2015/1747

Prosjekttittel: "Rekontakt, mestringsstrategi og kreftbekymring"

Prosjektleder: Anniken Hamang

Kjære Anniken Hamang.

Vi viser til revidert informasjonsskriv innsendt av prosjektmedarbeider 2611.2015. REK midt bekrefter at skrevet er endret iht. komiteens merknader.

Med vennlig hilsen  
Øystein Lundestad

Rådgiver

[post@helseforskning.etikkom.no](mailto:post@helseforskning.etikkom.no)

T: 73597507

**Regional komité for medisinsk og helsefaglig  
forskningsetikk REK midt-Norge (REK midt)**  
<http://helseforskning.etikkom.no>





**FORESPØRSEL OM DELTAKELSE I FORSKNINGSPROSJEKTET****OPPFØLGINGSSTUDIE AV PASIENTERS KREFTBEKYMRING, MESTRINGSSTRATEGIER, OG PREFERANSER FOR REKONTAKT MED GENETISK AVDELING ETTER GENETISK TESTING.**

Du mottar forespørsel om deltakelse i spørreskjemaundersøkelsen fordi du tidligere har vært til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft på Medisinsk genetisk avdeling ved St. Olavs Hospital.

Medisinsk genetikk er et felt med raske fremskritt. Det er en pågående diskusjon i helsevesenet om pasienter bør rekontaktes dersom det foreligger ny genetisk kunnskap som kan være av interesse/betydning for vedkommende. For eksempel kjenner vi i økende grad til betydningen av enkeltgener og samspillet mellom gener, samtidig med at analyseteknikker stadig blir forbedret eller utvidet. Dette kan føre til at genetisk testing for tidligere ukjente gener nå kan være tilgjengelig, og resultater som tidligere ikke kunne tolkes, kan vise seg å være årsak til sykdom; med muligheter for forebygging og behandling. I den forbindelse ønsker vi å vite dine holdninger og preferanser i forhold til problemstillinger rundt det å bli rekontaktet.

Mennesker håndterer genetisk informasjon ulikt, og har også ulikt informasjonsbehov. Vi ønsker å se på sammenhenger mellom kreftbekymring, mestringsstrategier og preferanser for rekontakt. Dette for å undersøke hvordan vi bedre kan tilpasse informasjonen til pasienter ved eventuell rekontakt i fremtiden, dersom det skulle bli aktuelt.

Resultatene fra undersøkelsen vil bli formidlet som gruppedata, det vil si at opplysninger knyttet til deg ikke vil kunne gjenkjennes. Undersøkelsen vil inngå i en mastergrad og en eller flere vitenskapelige artikler.

Det er medisinsk genetisk poliklinikk ved St. Olavs Hospital i samarbeid med Universitetet i Bergen, Institutt for global helse og samfunnsmedisin som er ansvarlig for prosjektet.

**HVA INNEBÆRER PROSJEKTET?**

Deltakelse i prosjektet innebærer utfylling av vedlagt spørreskjema. Spørreskjemaet vil ikke ta mer enn 20 min å besvare. Returner spørreskjemaet og signert samtykkeskjema i hver sin vedlagte svarkonvolutt.

Med ditt samtykke ønsker vi også å innhente noen opplysninger fra din pasientjournal. Det vil kun være medisinske opplysninger om deg med relevans for prosjektets problemstilling. Andre helseopplysninger om deg vil ikke innhentes. Du vil ikke bli kontaktet på bakgrunn av denne undersøkelsen.

**MULIGE FORDELER OG ULEMPER**

Fordeler ved deltakelse i studien er at du bidrar med nyttig informasjon som vil kunne hjelpe oss til å forbedre ivaretagelsen av våre nåværende og fremtidige pasienter. Dine erfaringer og preferanser vil være nyttig for utarbeiding av rutiner for pasientoppfølging på avdelingen.

Ulempene er først og fremst knyttet opp mot at vi ber deg bruke opp til 20 minutter på å fylle ut spørreskjemaet. Dersom noen av spørsmålene skulle vekke ubehag hos deg, eller du har spørsmål om din oppfølging, eventuelt den genetiske utredningen som er gjort av deg, kan du kontakte medisinsk genetisk poliklinikk på telefon 72 83 63 70, slik at du får diskutert dette med en av våre genetiske veiledere.

## FRIVILLIG DELTAKELSE OG MULIGHET FOR Å TREKKE SITT SAMTYKKE

Det er frivillig å delta i prosjektet. Du vil få den samme ivaretagelsen fra helsevesenet enten du velger å delta i denne studien eller ikke. Du kan når som helst og uten å oppgi noen grunn trekke ditt samtykke. Dersom du trekker deg fra prosjektet, kan du kreve å få slettet innsamlede opplysninger, med mindre opplysningene allerede er inngått i analyser eller brukt i vitenskapelige publikasjoner. Dersom du senere ønsker å trekke deg eller har spørsmål til prosjektet, kan du kontakte prosjektleder Anniken Hamang.

## HVA SKJER MED INFORMASJONEN OM DEG?

Informasjonen som registreres om deg skal kun brukes slik som beskrevet i hensikten med studien. Du har rett til innsyn i hvilke opplysninger som er registrert om deg og rett til å få korrigert eventuelle feil i de opplysningene som er registrert.

Alle opplysninger vil bli behandlet uten navn og fødselsnummer eller andre direkte gjenkjenner opplysninger. En kode knytter deg til dine opplysninger gjennom en navneliste. Denne navnelisten blir oppbevart konfidensielt ved Medisinsk genetisk poliklinikk, St. Olavs Hospital.

Prosjektleder har ansvar for den daglige driften av forskningsprosjektet og at opplysninger om deg blir behandlet på en sikker måte. Informasjon om deg vil bli anonymisert, og slettet senest fem år etter prosjektslutt. Prosjektslutt er forventet å være i juni -17. Resultatene av studien vil publiseres som gruppedata uten at den enkelte kan gjenkjennes. Du har som deltager i studien rett til å se det ferdige resultatet, for eksempel publiserte vitenskapelige artikler. Hvis du ønsker dette kan du kontakte forskningsmedarbeider Randi Marlene Dahle.

## ØKONOMI

Økonomien i denne studien dekkes av medisinsk genetisk avdeling ved St. Olavs Hospital (utgifter til porto etc.) og Universitetet i Bergen ved vanlig forskningspraksis som inngår i arbeidsoppgavene til de impliserte parter. Du skal ikke ha noen økonomiske utgifter i forbindelse med studien. Returkonvolutter er ferdig frankerte.

## FORSIKRING

Deltakere i studien dekkes av vanlige forsikringsordninger for pasienter i offentlig helsevesen/polikliniske pasienter.

## GODKJENNING

Prosjektet er godkjent av Regional komite for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk, Midt-Norge (REK midt) den 12.11.2015 med saksnummer 2015/1747.

## MED VENNLIG HILSEN

Lars Fr. Engebretsen  
Overlege,  
Medisinsk genetisk poliklinikk  
St. Olavs Hospital

Anniken Hamang  
Prosjektleder  
Phd, genetisk veileder  
Medisinsk genetisk poliklinikk, St.  
Olavs Hospital  
tlf. 72 82 24 50

Randi Marlene Dahle  
Prosjektmedarbeider  
Masterstudent i genetisk  
veiledning  
[randi.dahle@student.uib.no](mailto:randi.dahle@student.uib.no)  
tlf. 72 83 70 25



SAMTYKKE TIL DELTAKELSE I PROSJEKTET

JEG ER VILLIG TIL Å DELTA I PROSJEKTET

---

Sted og dato

Deltakers signatur

---

Deltakers navn med trykte bokstaver



OPPFØLGINGSSTUDIE AV PASIENTERS KREFTBEKYMRING, MESTRINGSSTRATEGIER, OG PREFERANSER FOR REKONTAKT MED GENETISK AVDELING ETTER GENETISK TESTING.

## PÅMINNELSE OM UTFYLING AV SPØRRESKJEMA

I starten av januar mottok du en forespørsel om deltakelse i en spørreskjemaundersøkelse. Du mottok spørreskjemaet fordi du tidligere har vært til utredning ved Medisinsk genetisk poliklinikk. Vi har så langt ikke registrert at vi har mottatt din besvarelse, og sender deg derfor en vennlig påminnelse sammen med et nytt eksemplar av spørreskjemaet. Vi håper du tar deg tid til å svare.

Dersom du nylig har returnert skjemaet, ber vi deg se bort fra denne henvendelsen. Vi takker for ditt verdifulle bidrag.

Ditt svar er et viktig bidrag for oss, og vi ønsker å høre dine meninger.

### MED VENNLIG HILSEN

Lars Fr. Engebretsen  
Overlege,  
Medisinsk genetisk poliklinikk  
St. Olavs Hospital

Anniken Hamang  
Prosjektleder  
Phd, genetisk veileder  
Medisinsk genetisk poliklinikk, St.  
Olavs Hospital  
tlf. 72 82 24 50

Randi Marlene Dahle  
Prosjektmedarbeider  
Masterstudent i genetisk  
veiledning  
[randi.dahle@student.uib.no](mailto:randi.dahle@student.uib.no)  
tlf. 72 83 70 25



Nr: \_\_\_\_\_

## **Spørreundersøkelse**

**Pasienters preferanser for rekontakt med genetisk  
avdeling etter genetisk testing.**

**Kreftbekymring og mestringsstrategier.**

Les spørsmålene og sett kryss i den ruten som passer best for deg. Vi gjør oppmerksom på at du ikke vil bli rekontaktet på bakgrunn av denne undersøkelsen.

## DEL 1. SPØRRESKJEMA OM REKONTAKT

<b>1. Når er du født?</b>  _____ (årstall)	<b>2. Hvilket år var du til genetisk veiledning?</b>  _____ (årstall)
<b>3. Kjønn:</b>  <input type="checkbox"/> Kvinne <input type="checkbox"/> Mann	<b>4. Har du egne barn?</b>  <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei
<b>5. Sivilstand:</b>  <input type="checkbox"/> Bor sammen med ektefelle/samboer <input type="checkbox"/> Bor sammen med ektefelle/samboer og barn <input type="checkbox"/> Bor alene med barn <input type="checkbox"/> Bor alene <input type="checkbox"/> Bor med andre <input type="checkbox"/> Annet	<b>6. Hva er din høyeste fullførte utdanning?</b>  <input type="checkbox"/> Ungdomsskole <input type="checkbox"/> Videregående <input type="checkbox"/> Høyskole/Universitet
<b>7. Hvorfor var du til genetisk veiledning?</b>  <input type="checkbox"/> På grunn av egen sykdom (kreft) <input type="checkbox"/> På grunn av sykdom i familien (kreft) <input type="checkbox"/> På grunn av risiko for fremtidig sykdom hos meg selv <input type="checkbox"/> På grunn av risiko for fremtidig sykdom hos slektninger <input type="checkbox"/> På grunn av kjent genfeil i familien <input type="checkbox"/> Annet: .....	<b>8. Hvordan kom du i kontakt med medisinsk genetisk avdeling?</b>  <input type="checkbox"/> Henvist av fastlege <input type="checkbox"/> Henvist av kreftspesialist (brystkirurg/gynekolog/onkolog) <input type="checkbox"/> Gjennom slektninger <input type="checkbox"/> Annet: .....
<b>9. Har du mistet noen i din nære familie på grunn av brystkreft eller eggstokkreft.</b>  <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Vet ikke	<b>10. Hvilket gentestresultat fikk du?</b>  <input type="checkbox"/> Positivt (genfeil påvist) <input type="checkbox"/> Negativt (ingen genfeil påvist) <input type="checkbox"/> Variant av usikker betydning (VUS) <input type="checkbox"/> Husker ikke <input type="checkbox"/> Ønsker ikke svare
<b>11. Jobber du innenfor helsesektoren?</b>  <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei	

**12. Hvem tenker du er mest ansvarlig for å holde pasienter oppdatert om ny genetisk kunnskap?** (Ranger fra 1-4, hvor 1 er den du tenker er mest ansvarlig, og 4 den som er minst ansvarlig).

Eksempel: 3 Første alternativ  
1 Andre alternativ  
4 Tredje alternativ  
2 Fjerde alternativ

- Pasienten selv  
 Fastlegen  
 Kreftspesialist  
 Genetisk veileder/genetiker

**13. Ønsker du at genetisk veileder/genetiker rekontakter deg når det foreligger ny genetisk informasjon?**

- Ja       Nei       Vet ikke

**14. Hva kan være grunner til at du ønsker å bli rekontaktet?**

*(Flere svaralternativer er mulig)*

- For å få kontinuerlig oppfølging  
 For å få tilgang til ny kunnskap som påvirker min helse  
 For å få ny informasjon vedrørende kontrollopplegg  
 For å få ny informasjon om egen kreftrisiko  
 For å få ny informasjon om mine slektingers kreftrisiko  
 For å holde kontakten med medisinsk genetisk avdeling  
 Fordi ny informasjon er interessant selv om det ikke direkte angår meg  
 Annet:  
 Ingen .....

**15. Hva kan være grunner til at du ikke ønsker å bli rekontaktet?** *(Flere svaralternativer er mulig)*

- Genetisk veileder/genetiker kjenner meg ikke  
 Det er mitt ansvar å søke oppdatert informasjon  
 Rekontakt er et brudd/invasjon på mitt privatliv  
 Rekontakt bringer opp «dårlige minner»  
 Dersom den nye informasjonen ikke er aktuell for meg, er det sløsing av min tid  
 Jeg gjorde et vanskelig valg basert på tidligere informasjon, og ny eller motstridende informasjon kan gjøre meg opprørt  
 Rekontakt vil kunne gjøre meg stresset  
 Annet:  
 Ingen .....

**16. Dersom det utarbeides rutiner for rekontakt på genetisk avdeling, hvor ofte ønsker du å bli rekontaktet? (Velg ett alternativ)**

- Regelmessig, selv om det ikke er tilkommet ny genetisk informasjon (spesifiser tidsintervall \_\_\_\_\_)
- Bare når det er tilkommet ny genetisk informasjon
- Bare når det er tilkommet ny genetisk informasjon som direkte angår meg
- Annet: .....
- Jeg ønsker ikke å bli rekontaktet

**17. På hvilken måte vil du foretrekke å få ny genetisk informasjon? (Velg ett alternativ)**

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Telefon              | <input type="checkbox"/> Generelt brev til alle pasienter         |
| <input type="checkbox"/> Oppdatert hjemmeside | <input type="checkbox"/> Personlig tilpasset brev                 |
| <input type="checkbox"/> Gjennom media        | <input type="checkbox"/> Annen måte: .....                        |
| <input type="checkbox"/> Nyhetsbrev på epost  | <input type="checkbox"/> Jeg ønsker <u>ikke</u> å bli rekontaktet |

**18. Hvilken informasjon mener du den genetiske veilederen/genetikeren bør gi deg ved første rekontakt? (Velg ett alternativ)**

- Fortelle meg at ny informasjon er tilgjengelig, og be meg ta kontakt dersom jeg er interessert
- Fortelle meg at ny informasjon er tilgjengelig, og hvordan jeg kan finne mer informasjon (f.eks. en internettside)
- Gi generell informasjon om hva som er nytt
- Gi spesifikk informasjon om hva som er nytt og som direkte angår meg
- Annet: .....
- Jeg ønsker ikke å bli rekontaktet

**19. Mener du at pasienter til utredning for arvelig bryst- og eggstokkreft ved sitt første besøk bør bli spurt om han eller hun ønsker å bli rekontaktet dersom det i fremtiden foreligger ny genetisk informasjon?**

- Ja    Nei    Vet ikke

**20. Dersom du hadde gitt uttrykk for at du ikke ønsket å bli rekontaktet, er det noen omstendigheter hvor genetiker/genetisk veileder allikevel bør kontakte deg? (Flere svaralternativer er mulig)**

- Dersom det foreligger ny informasjon som angår min behandling og/eller oppfølging
- Dersom det foreligger informasjon som endrer min risiko for kreft
- Ikke under noen omstendigheter
- Annet: .....



**21. Har du i etterkant av at du var til veiledning kontaktet genetisk avdeling for mer/oppdatert genetisk informasjon?**

Ja  Nei  Vet ikke

**22. Ble du oppfordret til å rekontakte medisinsk genetisk avdeling dersom det skulle tilkomme fremtidig ny informasjon i din egen eller familiens krefthistorie?**

Ja  Nei  Vet ikke

**23. Har du søkt etter genetisk informasjon om arvelig bryst- og eggstokkreft i etterkant av at du var til veiledning?**

Ja  Nei

Dersom ja, hvor?  
.....

**24. Dersom du hadde blitt tilbudt flere veiledningssamtaler, hadde du takket ja til dette?**

Ja  Nei  Vet ikke

**25. Dersom du hadde blitt tilbudt samtaler hos psykolog, tror du at du ville hatt behov for et slikt tilbud?**

Ja  Nei  Vet ikke

**26. Har du informert andre om gentestsvaret ditt?**

Ja  Nei  Vet ikke

Dersom ja, hvem?  
.....

**27. Dersom du hadde fått tilbud om mer hjelp til å informere dine slektninger om gentestsvaret, ville du tatt imot et slikt tilbud?**

Ja  Nei  Vet ikke

Dersom ja, hvilken hjelp kunne du ønsket deg?  
.....  
.....

**28. Har du snakket med din fastlege om gentestresultatet ditt?**

Ja                       Nei                       Vet ikke

**29. Opplever du at fastlegen din har tilstrekkelig kunnskap om arvelig bryst og eggstokkreft?**

Ja    Delvis    Nei                       Vet ikke

**30. Hvor ofte går du til fastlegen?**

- Aldri
- En eller flere ganger i måneden
- En eller flere ganger i året
- Hvert 2-3. år
- Hvert 4. år eller sjeldnere

**31. Hvor ofte går du til kreftspesialist (brystkirurg/gynekolog/onkolog)?**

- Aldri
- En eller flere ganger i måneden
- En eller flere ganger i året
- Hvert 2-3 år
- Hvert 4. år eller sjeldnere

**32. Dersom du går til kreftspesialist:**

**Opplever du at kreftspesialist (brystkirurg/gynekolog/onkolog) har tilstrekkelig kunnskap om arvelig bryst og eggstokkreft?**

Ja    Delvis    Nei                       Vet ikke

**33. Dersom du går til kreftspesialist:**

**Har du snakket med din kreftspesialist (brystkirurg/gynekolog/onkolog) om gentestresultatet ditt?**

Ja                       Nei                       Vet ikke

34. *Besvares kun av deg som ikke fikk påvist en genfeil:*

**Hvis det ikke er funnet noen BRCA genfeil i din familie, og det er tilgjengelig nye muligheter for gentesting for å prøve å finne årsak til den økte risikoen for bryst- og/eller eggstokkkreft som sees i din familie:**

**a) Ville du ønsket ny gentesting?**

Ja  Nei  Vet ikke

**b) Dersom «ja» eller «vet ikke», ønsker du at vi:**

1. rekontakter og informerer deg før vi utfører ny gentesting?

Ja  Nei  Vet ikke

2. rekontakter deg kun dersom vi finner noe som kan ha betydning for din helse?

Ja  Nei  Vet ikke

**Eventuelle kommentarer:**



	<b>Aldri</b> <b>0</b>	<b>Litt</b> <b>1</b>	<b>Noe</b> <b>2</b>	<b>Middels</b> <b>3</b>	<b>Ganske mye</b> <b>4</b>	<b>I høy grad</b> <b>5</b>
13. Jeg har holdt meg unna ting eller situasjoner som kan minne meg om da jeg fikk gentestsvaret	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Mine følelser omkring da jeg fikk gentestsvaret er nærmest lammet.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15. Jeg har ikke tillatt meg selv å ha tanker om da jeg fikk gentestsvaret	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Her kommer noen spørsmål om kreftbekymring. Marker det alternativet som passer best for deg.

	<b>Aldri</b> <b>0</b>	<b>Litt</b> <b>1</b>	<b>Noe</b> <b>2</b>	<b>Nesten alltid</b> <b>3</b>
1. Hvor ofte har du tanker om sjansen for at du kan få kreft (igjen)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Har slike tanker påvirket humøret ditt?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Har slike tanker påvirket gjennomføringen av daglige gjøremål?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Hvor ofte bekymrer du deg for å få kreft(igjen)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Hvor ofte bekymrer du deg for at familiemedlemmer kan få kreft?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Hvor bekymret er du for at du kan behøve kirurgi (igjen)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

På følgende sider beskrives noen situasjoner som du kan ha opplevd. Dersom du ikke har det, skal du prøve å forestille deg at du har opplevd dem. Hver situasjon følges av flere påstander om tanker og funderinger man kan ha og hva man kan gjøre i slike situasjoner. Forsøk å forestille deg at du er i de situasjoner som er beskrevet, og marker for hver påstand i hvilken grad den stemmer for deg. Det finnes ingen rette eller gale svar.

**Forestill deg at du i den senere tid har hatt hodeverk og svimmelhet. Du går til lege. Han eller hun sier til deg at det ikke ser så bra ut, og henviser deg videre til en spesialist for at du skal gjennomgå noen omfattende undersøkelser.**

*Ta utgangspunkt i hver påstand nedenfor og marker for hver påstand hvor godt den stemmer for deg.*

1= stemmer ikke i det hele tatt  
 2= stemmer i liten grad/litt  
 3= stemmer delvis  
 4= stemmer i stor grad  
 5= stemmer fullstendig

a)	Jeg vil stille spesialisten så mange spørsmål som mulig	1	2	3	4	5
b)	Jeg tror alt kommer til å ordne seg	1	2	3	4	5
c)	Jeg har bestemt meg for å få vite mer på ulike måter, men først vil jeg høre hva legen har å si	1	2	3	4	5
d)	Jeg vil lese om hodeverk og svimmelhet	1	2	3	4	5
e)	For øyeblikket prøver jeg å la være å tenke på ubehagelige følger	1	2	3	4	5
f)	Jeg vil ikke uroe meg. En slik undersøkelse er ikke så ille som å fortsette og ha hodeverk hele tiden	1	2	3	4	5

**Forestill deg at du oppsøker din lege på grunn av mageproblemer, og dette virker ikke å være spesielt alarmerende. Han diagnostiserer det som blindtarmsbetennelse og sier at du må til sykehus og opereres.**

*Ta utgangspunkt i hver påstand nedenfor og marker for hver påstand hvor godt den stemmer for deg.*

1= stemmer ikke i det hele tatt  
 2= stemmer i liten grad/litt  
 3= stemmer delvis  
 4= stemmer i stor grad  
 5= stemmer fullstendig

a)	Jeg skulle sagt til ham at jeg vil vite nøyaktig hva de skal gjøre med meg	1	2	3	4	5
b)	Jeg skulle bestemme meg for å slappe av med tanke på hva som skal skje	1	2	3	4	5
c)	Jeg spør meg selv om det egentlig finnes noe som skulle kunne gå galt	1	2	3	4	5
d)	Jeg tar lett på saker og ting	1	2	3	4	5
e)	Jeg sier til meg selv "alt kommer til å ordne seg"	1	2	3	4	5
f)	Jeg skulle gjerne forsøkt å ringe til noen for å få litt mer informasjon om operasjonen	1	2	3	4	5

**Forestill deg at du arbeider hardt og er overvektig. Din lege har allerede sagt til deg flere ganger at dette ikke er bra. Ved et legebesøk konstaterer han at du har høyt blodtrykk.**

*Ta utgangspunkt i hver påstand nedenfor og marker for hver påstand hvor godt den stemmer for deg.*

1= stemmer ikke i det hele tatt  
 2= stemmer i liten grad/litt  
 3= stemmer delvis  
 4= stemmer i stor grad  
 5= stemmer fullstendig

a)	Jeg ser på blodtrykksmåleren for å forsikre meg om at han ikke tar feil	1	2	3	4	5
b)	Jeg tar svært lett på saker og ting	1	2	3	4	5
c)	Jeg bestemmer meg for å fortsette å leve som før	1	2	3	4	5
d)	Jeg spør legen utførlig om risiko og konsekvenser som følge av dette	1	2	3	4	5
e)	Jeg forsikrer meg selv om at mange andre sykdommer er verre enn dette	1	2	3	4	5
f)	Jeg vil begynne å lese mye om høyt blodtrykk	1	2	3	4	5

**Forestill deg at du har hjerteproblemer. Din hjertelege anbefaler operasjon. Han sier at du må vente fire måneder på operasjonen og at det ikke er sikkert at det hjelper.**

*Ta utgangspunkt i hver påstand nedenfor og marker for hver påstand hvor godt den stemmer for deg.*

1= stemmer ikke i det hele tatt  
2= stemmer i liten grad/litt  
3= stemmer delvis  
4= stemmer i stor grad  
5= stemmer fullstendig

a)	Jeg går utifra at i mitt tilfelle kommer operasjonen til å gå bra	1	2	3	4	5
b)	Jeg har bestemt meg for å sette meg grundig inn i alt som har med hjerteoperasjoner å gjøre	1	2	3	4	5
c)	Jeg har bestemt meg for å gjøre så mange trivelige og bra aktiviteter som mulig de nærmeste månedene	1	2	3	4	5
d)	Jeg skal forsøke å få greie på om det er risiko for at operasjonen kan forverre saker og ting	1	2	3	4	5
e)	Jeg har bestemt meg for å ta kontakt med andre pasienter som har samme problem for å få mer informasjon	1	2	3	4	5
f)	Jeg sier til meg selv "alt kommer til å ordne seg."	1	2	3	4	5







**Eventuelle synspunkter og kommentarer til undersøkelsen:**

**Takk for at du tok deg tid til å besvare spørreskjemaet!**

**Returner spørreskjemaet i en av de vedlagte svarkonvoluttene. Returner samtykkeskjemaet i den andre svarkonvolutt. Porto er betalt.**