

STUDIO ITALYNCH MAINSTREAMING

ITALYNCH MAINSTREAMING STUDY

Webinar ItaLynch

21 ottobre 2020

Il parere *di una* Bioeticista

Linda Battistuzzi, PhD
DIBRIS – Univ. degli Studi di Genova



OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO
Sistema Sanitario Regione Liguria
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI GENOVA



Ethical rationale for ItaLynch

The vast majority of individuals carrying pathogenic variants of common cancer susceptibility genes (up to 98% of those affected by Lynch Syndrome) are never identified

No access to the benefits of prevention, surveillance, targeted treatment

> [J Clin Oncol](#). 2020 May 1;38(13):1398-1408. doi: 10.1200/JCO.19.02010. Epub 2020 Jan 10.

Cascading After Peridiagnostic Cancer Genetic Testing: An Alternative to Population-Based Screening

Kenneth Offit^{1 2}, Kaitlyn A Tkachuk¹, Zsofia K Stadler^{1 2}, Michael F Walsh¹, Hector Diaz-Zabala¹, Jeffrey D Levin¹, Zoe Steinsnyder¹, Vignesh Ravichandran¹, Ravi N Sharaf², Melissa K Frey², Steven M Lipkin², Mark E Robson^{1 3 2}, Jada G Hamilton^{1 4 2}, Joseph Vijai^{1 2}, Semanti Mukherjee¹

Ethical concerns in implementing extended testing for LS

At which point in novel diagnostic pathways is consent required from patients?

What kind of information should be given?

At which point in the process should genetic counseling be provided?


How should families be involved?

Ethical concerns in implementing extended testing for LS

Healthcare professionals' views

Published: 06 October 2016

Universal tumor screening for Lynch syndrome: health-care providers' perspectives

Yvonne Bombard PhD , Linda Rozmovits DPhil, Anne Sorvari BA, Corinne Daly MSc, June C. Carroll MD, Erin Kennedy MD, PhD, Linda Rabeneck MD, MPH & Nancy N. Baxter MD, PhD

Genetics in Medicine **19**, 568–574(2017) | [Cite this article](#)

373 Accesses | **6** Citations | **22** Altmetric | [Metrics](#)

Journal of Community Genetics (2019) 10:335–344
<https://doi.org/10.1007/s12687-018-0398-9>

ORIGINAL ARTICLE



Universal tumor screening for Lynch syndrome: perspectives of Canadian pathologists and genetic counselors

Elizabeth Dicks¹ · Daryl Pullman¹ · Ken Kao^{1,2} · Andrée MacMillan³ · Charlene Simmonds¹ · Holly Etchegary¹

1. Qualitative study with 27 participants (surgeons, genetic counselors, oncologists, family doctors and gastroenterologists) showed wide support for a reflex-testing program. Most supported opt-out after reflex testing because they felt that IHC is akin to other pathology tests, which are not optional.


2. Most supported an opt-out after reflex testing because they felt that IHC is akin to other pathology tests, which are not optional.

1. 53 pathologists and 66 genetic counselors surveyed

2. No consent generally required for universal screening

3. At least opt-out for reflex testing should be offered

Ethical difficulties in implementing extended testing in LS Patients' perspectives

 **HHS Public Access**
Author manuscript
Fam Cancer. Author manuscript; available in PMC 2018 May 18.

Published in final edited form as:
Fam Cancer. 2017 July ; 16(3): 377–387. doi:10.1007/s10689-017-9972-2.

Universal screening for Lynch syndrome among patients with colorectal cancer: Patient perspectives on screening and sharing results with at-risk relatives

Jessica Ezzell Hunter, MS,PhD¹, Kathleen A. Arnold, RN,BSN¹, Jennifer E. Cook¹, Jamilyn Zepp, MS¹, Marian J. Gilmore, MS¹, Alan F. Rope, MD¹, James V. Davis, BA¹, Kellene M. Bergen, MPH¹, Elizabeth Esterberg, MS¹, Kristin R. Muessig, MS¹, Susan K. Peterson, PhD,MPH², Sapna Syngal, MPH,MD³, Louise Acheson, MD,MS⁴, Georgia Wiesner, MS,MD⁵, Jacob Reiss, MD¹, and Katrina A.B. Goddard, PhD¹

Universal tumor screening for lynch syndrome: perspectives of patients regarding willingness and informed consent

Free Subramonian¹ , Doug Smith², Elizabeth Dicks¹, Lesa Dawson^{3,4} , Mark Jaonkar⁵  & Holly Etchegary^{*.1} 
Medical Epidemiology, Faculty of Medicine, Memorial University, St John's, NL, Canada
Consultant Partner, St. John's, NL, Canada
Medical Oncology, Women's Health & Genetics, Faculty of Medicine, Memorial University, St John's, NL, Canada
Women's Health and Genetics, Eastern Health, St John's NL, Canada
Gastroenterology, Faculty of Medicine, Memorial University, St John's, NL, Canada
For correspondence: Tel.: 709-864-6605; holly.etchegary@med.mun.ca

1. 189 newly diagnosed CRC patients surveyed ; most responded positively to genetic screening and wanted to know their risk for hereditary CRC. Even before receiving results, most expressed intention to share results with at-risk relatives.

2. Most patients who had positive screening result shared finding with at least one first-degree relative, indicating consistency between intention and actual sharing.

1. Contrary to current practice, most of the 318 CRC patients surveyed supported informed consent for universal screening.

Important to protect patient autonomy, but also consider potential for stress and anxiety in patients who ultimately test negative.


Findings about mainstream consent programs

Received: 15 January 2020 | Revised: 26 February 2020 | Accepted: 29 February 2020
DOI: 10.1111/ajco.13334

WILEY

Journal of Internal Medicine

Mainstream consent programs for genetic counseling in cancer patients: A systematic review

Lisa Scheinberg^{1,2,3}  | Alison Young^{2,4} | Henry Woo^{2,5} | Annabel Goodwin^{1,6,7} | Le L. Mahon^{1,2,3*} | Lisa G. Horvath^{1,2,3*}

Abstract
As demand for germline genetic testing for cancer patients increases, novel methods of genetic counseling are required. One such method is the mainstream consent pathway, whereby a member of the oncology team (rather than a genetic specialist) is responsible for counseling, consenting, and arranging genetic testing for cancer patients. We systematically reviewed the literature for evidence evaluating mainstream pathways for patients with breast, ovarian, colorectal, and prostate cancer. Medline, EMBASE, and Cochrane Library were searched for studies that met inclusion and exclusion criteria. Article references were checked for additional studies. Trial databases were searched for ongoing studies. Of the 13 papers that met inclusion criteria, 11 individual study groups were identified (two study groups had two publications each). Ten of the 11 studies evaluated the acceptability, feasibility, and impact of BRCA testing for patients and/or clinicians in different clinical settings in breast and ovarian cancer, while the final study explored the attitudes of colorectal specialists toward genetic testing for colorectal cancer. None involved prostate cancer. Overall, mainstream pathways were acceptable and feasible. Medical oncologist- and nurse-driven pathways were particularly successful, with both patients and clinicians satisfied with this process. Although the content of pretest counseling was less consistent compared with counseling via the traditional model, patients were largely satisfied with the education they received. Further research is required to evaluate the mainstream pathway for men with prostate cancer.

KEYWORDS
breast neoplasms, colorectal neoplasms, genetic testing, ovarian neoplasms, prostatic neoplasms, service delivery models, systematic review

Correspondence
*Lisa G. Horvath, Medical Oncology, O'Brien Lifehouse, 119 - 146 Missenden, Camperdown, NSW 2050, Australia. Email: lisa.horvath@lh.org.au

Le L. Mahon and Lisa G. Horvath should be considered joint senior authors.
ClinicalTrials.gov registration: CRD42019135243

Information
Catalyst; Cancer Institute NSW



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI GENOVA

1. IHC and/or MSI screening often performed with no or minimal pretest counseling.
2. Generally agreed that although consent may not be required at the initial screening stage, consent must be gained prior to germline genetic testing, when the initial screening reveals a potential clinical issue. This reflects the differences between somatic and germline testing.
3. Overall, mainstream pathways were acceptable and feasible, and patients were largely satisfied with information received.

The approach to Informed Consent in ItaLynch

- Initial tumor screening performed on a routine basis (no consent)
- Research consent to study requested before reflex testing and genetic testing (for the latter, where appropriate)
- Clinical consent to genetic testing (if appropriate) requested by oncologist
- Individuals with positive genetic test/suggestive family history referred for formal genetic counseling

Communication of risk information to family members in ItaLynch


- Familial implications will be briefly discussed with participant by oncologist at enrollment and when offering genetic test
- Participants will be encouraged during clinical cancer genetic counseling to share genetic risk information with relatives, as in normal practice

Informed Consent (1)

1. Informativa e Consenso di ricerca allo studio (dopo approvazione CE ligure regionale @S Martino di Genova, utilizzabile da altri centri dopo approvazione dai rispettivi CE)
2. Informativa e Consenso di ricerca al trattamento dei dati (come sopra)
3. Informativa e Consenso clinico al test genetico (specifico per ogni azienda/centro)

Informed Consent (1)

Informativa e Consenso di ricerca allo studio



OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO
Sistema Sanitario Regione Liguria
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

ItaLynch: modulo informativo del paziente e consenso informato v1.0 del 18.10.2020

INFORMAZIONI PER I PARTECIPANTI

Titolo dello studio: ItaLynch: “mainstreaming” della diagnosi della Sindrome di Lynch

Codice dello studio:

Nome del Responsabile Scientifico dello studio: Dr.ssa Stefania Sciallero

Centro di ricerca:

Indirizzo centro di ricerca:

Responsabile dello studio presso il centro di ricerca:

Nome Paziente:

N. ID Paziente



OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO
Sistema Sanitario Regione Liguria
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

MODULO DI CONSENSO INFORMATO

Titolo dello studio: **ItaLynch: “mainstreaming” della diagnosi della Sindrome di Lynch**

Codice dello studio: Responsabile locale dello studio:

Io sottoscritto/a:

nata/o a: il:

residente a: indirizzo:

telefono: e-mail:

dichiaro:

- di aver ricevuto esaurienti spiegazioni in merito alla richiesta di partecipazione allo studio, in particolare sulle finalità e sulle procedure;
- di aver avuto la possibilità di porre domande e di aver ricevuto risposte soddisfacenti;
- di aver letto e compreso il foglio informativo che mi è stato consegnato;
- di aver compreso che la partecipazione è volontaria, e che potrò ritirarmi dallo studio in qualsiasi momento, senza dover dare spiegazioni e senza che ciò influenzi in alcun modo la mia futura assistenza;
- di essere consapevole che, se ritirerò il mio consenso, i dati raccolti prima del ritiro del consenso saranno utilizzati dallo studio;
- di autorizzare il medico dello studio a contattare il mio medico di medicina generale.

Informed Consent (2)

Informativa e Consenso al trattamento dei dati

Informativa sul trattamento dei dati personali, particolari e genetici

TITOLO DELLO STUDIO: ItaLynch: "mainstreaming" della diagnosi della Sindrome di Lynch

N. PROTOCOLLO:

Gentile Signora/e,

Lei è invitata/o a prendere parte ad uno studio che si propone di valutare la fattibilità di un nuovo percorso per la diagnosi di Sindrome di Lynch condotto presso *[indicare Unità Operativa o Struttura Dipartimentale]*, in collaborazione con *[indicare, se presenti, eventuali enti o soggetti terzi che collaborano alla ricerca]*. Le caratteristiche dello studio e le sue modalità di svolgimento sono descritte nel dettaglio nel documento "Informazioni per i partecipanti".

[Denominazione Titolare], in qualità di Titolare del trattamento, tratterà i Suoi dati personali soltanto nella misura in cui siano indispensabili in relazione all'obiettivo dello studio, nel rispetto di quanto previsto dalla normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, tra cui il Regolamento (UE) 2016/679 (Regolamento generale sulla protezione dei dati personali), il D. Lgs. 30 giugno 2003, n. 196 ss.mm.ii. (Codice in materia di protezione dei dati personali) e conformemente alle misure di garanzia e a ogni altro provvedimento applicabile del Garante per la protezione dei dati personali.

SOGGETTI DEL TRATTAMENTO

Titolare del trattamento

[Denominazione] [contatti]

Responsabile della protezione dei dati personali

Sede legale: *[contatti]*; e-mail: *[contatti]*; PEC: *[contatti]*

FINALITÀ DEL TRATTAMENTO

I Suoi dati personali e quelli appartenenti a particolari categorie (esempio i dati relativi al suo stato di salute) e i Suoi dati genetici potranno essere trattati esclusivamente nell'ambito delle finalità di seguito riportate:

Consenso al trattamento dei dati personali, particolari e genetici

TITOLO DELLO STUDIO: ItaLynch: "mainstreaming" della diagnosi della Sindrome di Lynch

N. PROTOCOLLO:

Il/la sottoscritto/a _____
nato/a a _____ il _____
e residente a _____ in Via _____
telefono _____

☐ in qualità di diretto Interessato

oppure in qualità di

☐ rappresentante legale (*) _____
(specificare se esercente la responsabilità genitoriale, tutore, curatore, amministratore di sostegno)

del paziente _____
(specificare il nominativo del paziente per il quale si rilascia il consenso)

nato/a a _____ il _____
e residente a _____ in Via _____
telefono _____

DICHIARA

di aver ricevuto e preso attenta visione del documento "Informazioni ai Partecipanti";
di aver preso attenta visione delle "Informazioni sul trattamento dei dati personali, particolari e genetici" sopra riportata e di averne compreso i contenuti e le ulteriori informazioni ottenute in merito dallo Sperimentatore [...] e/o dagli altri Collaboratori.

Ai sensi delle disposizioni del Regolamento (UE) 2016/679 e del D. Lgs. 196/2003 ss.mm.ii., lette le "Informazioni sul trattamento dei dati personali, particolari e genetici" sopra riportate, il/la sottoscritto/a

☐ **Acconsente** ☐ **Non acconsente**

al trattamento dei propri dati - NECESSARIO ai fini della partecipazione allo studio di cui trattasi e al suo svolgimento per le finalità e nei modi di cui al punto (A) *[partecipazione allo studio e relative operazioni ed attività connesse]*;



SITÀ DEGLI STUDI
DI GENOVA

Informed Consent (2)

Informativa e Consenso clinico al test genetico

OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO	CONSENSO AZIENDALE	CONSAZHQA_0045		
	TEST GENETICO	Rev. 0	Data 21/12/2018	Pag. 1 di 2

INFORMATIVA TEST GENETICO

I test genetici comprendono le analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione, o dei cromosomi, al fine di identificare varianti che causano o predispongono allo sviluppo di malattie.

I risultati ottenuti dai test genetici sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale ai sensi del D.Lgs. 196/2003 (tutela delle persone e di altri soggetti rispetto al trattamento dei dati personali) e successive modifiche ed integrazioni (s.m.i.). Il trattamento delle informazioni che La riguardano è improntato ai principi di correttezza, liceità e trasparenza e tutelando la Sua riservatezza e i Suoi diritti.

Sono anche stati spiegati i limiti (possibilità di falsi positivi/negativi, ma anche di test non informativo) e implicazioni per l'individuo, la famiglia e/o il nascituro e la possibilità di ottenere risultati inattesi che non sono correlati con la specifica patologia oggetto dell'analisi (per es. informazione su rapporti di consanguineità o su possibilità di sviluppare malattie su base genetica). Nel caso in cui il test sia eseguito tramite pannelli o analisi d'esoma verranno riportate le sole varianti con potenziale o accertato significato clinico.

In particolare, i dati personali e i dati idonei a rivelare lo stato di salute possono essere oggetto di trattamento solo con il consenso scritto dell'interessato. Senza tale consenso viene pregiudicata l'esecuzione del servizio richiesto.

Conferma dell'art. 13 del predetto decreto, Le forniamo quindi le seguenti informazioni.

RICHIESTA DI TEST GENETICO PER L'ASSISTITO/A

Il sottoscritto/a
nato/a a (.....) il
residente a in
tel/cell.....e-mail.....

DICHIARA di avere ricevuto informazione esauriente sull'indagine, di avere compreso l'utilità e le caratteristiche dell'analisi genetica proposta, le implicazioni per l'individuo, la famiglia e/o il nascituro, i possibili limiti e la possibilità di ottenere risultati inattesi e di autorizzare il trattamento dei dati personali (ai sensi del D.Lgs. 196/2003 e s.m.i.)

ACCONSENTE all'esecuzione del test genetico per

DICHIARA inoltre di:

- ☐volere ☐non volere essere informato dei risultati dell'analisi
- ☐volere ☐non volere essere informato di eventuali risultati inattesi, non correlati con l'indicazione dell'indagine
- ☐volere **essere informato che l'analisi verrà effettuata presso.....**

Grazie per l'attenzione

linda.battistuzzi@unige.it