



Judith G. Hall, MD

Chercheuse clinique exemplaire et leader d'opinion passionnée, Judith Hall a été à la fine pointe de la génétique et de la pédiatrie à l'échelle mondiale pendant plus de quatre décennies. Elle a eu une incidence profonde sur notre connaissance des maladies génétiques et sur le processus morbide, mettant à profit son sens aigu de l'observation et son esprit brillant pour décrire des syndromes auparavant méconnus, étudier des mécanismes non traditionnels de transmission de maladies héréditaires et documenter l'histoire naturelle des maladies génétiques.

La Dre Hall a fait ses études de médecine à l'Université de Washington et a reçu une maîtrise ès sciences en génétique pour ses travaux de cours et ses recherches menées sous la direction d'Arno Motulsky. Après avoir fait un stage postdoctoral de recherche sur les maladies génétiques, elle a suivi une formation en pédiatrie à l'Hôpital Johns Hopkins de 1969 à 1971, puis elle a complété une formation postdoctorale en endocrinologie pédiatrique.

La Dre Hall s'est jointe à l'Université de la Colombie-Britannique (UCB) en 1981 à titre de professeure de génétique médicale et elle a été nommée chef du Département de pédiatrie à l'UCB et à l'Hôpital pour enfants de la C.-B. en 1990. Elle a travaillé avec des médecins à l'élaboration de lignes directrices pour le soin des troubles courants, et avec des groupes non professionnels pour expliquer les maladies génétiques et aider les parents à choisir parmi les options de traitement disponibles.

La Dre Hall s'est spécialisée dans les facteurs génétiques qui influencent l'absence de croissance chez les enfants, y compris les mécanismes de malformation du tube neural, la génétique des petites tailles et les troubles du tissu conjonctif tels que l'arthrogrypose, le nanisme et les jumeaux monozygotes. Elle a éclairé la compréhension médicale de la façon dont l'acide folique aide à réduire les malformations congénitales et a identifié une nouvelle cause du nanisme.

La Dre Hall a été la première à définir l'amyoplasie (la forme la plus courante de l'arthrogrypose), et le manuel *Arthrogryposis: A Text Atlas*, dont elle est la coauteure, est devenu l'ouvrage de référence sur l'arthrogrypose (une affection qui limite l'amplitude de mouvement articulaire d'une partie ou de la totalité des articulations). Son manuel intitulé *Human Malformations and Related Anomalies*, publié en collaboration avec Roger E. Stevenson, est devenu l'ouvrage le plus connu et le plus consulté sur les malformations congénitales. Un autre ouvrage, *The Handbook of Physical Measurements* (Hall, Allinson, Gripp et Stavotinek), a permis la description quantitative des malformations congénitales. Elle a publié plus de 325 articles dans le domaine clinique et a décrit de nouveaux syndromes génétiques, y compris celui de Pallister-Hall, qui porte son nom.