



L'association est dotée d'un comité scientifique composé de 8 membres venant d'horizons scientifiques différents et complémentaires.

Leur rôle est d'orienter et répondre aux questions médicales des familles lorsque celles-ci sont trop pointues et également de conseiller et soutenir l'association dans le choix des projets scientifiques à financer.

**Nous vous proposons de faire connaissance avec
Brigitte GILBERT-DUSSARDIER**

1/ Pourriez-vous vous présenter en quelques mots ?

Je suis Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Chef du Service de Génétique du CHU de Poitiers, Professeur de Génétique à la Faculté de Médecine de Poitiers, coordinatrice du centre de compétence « Anomalies du Développement » du CHU de Poitiers.

J'ai d'abord été pédiatre au CHU de Limoges, puis me suis formée en Génétique. C'est dans ce cadre, lors d'un stage dans le service de Génétique de l'Hôpital Necker-Enfants Malades, en 1993, qu'il m'a été proposé de travailler sur le syndrome de Williams. La micro-délétion 7q11.23, responsable du Syndrome de Williams venait d'être découverte, et il fallait mettre au point un test diagnostique par biologie moléculaire. C'est à ce moment-là que le test FISH (Hybridation In Situ Fluorescente), plus facile d'utilisation, a été mis au point par une autre équipe..

2/ Quelle est votre première rencontre avec l'association ou avec une personne porteuse du syndrome de Williams?

Le 1er patient que j'ai rencontré était un adulte, dont le père était médecin au CHU de Limoges, et qui travaillait au CHU au service du courrier. Il était très agréable, aimait beaucoup discuter, adorait la musique, et particulièrement Johny Halliday. L'autre patient que j'ai ensuite connu au CHU de Poitiers, était âgé de 17 ans. Il m'était adressé par le service de néphrologie où il était suivi pour une hypertension artérielle, due à une sténose de l'artère rénale mais le diagnostic n'était pas encore posé. Je le suis maintenant depuis plus de 15 ans. A cette même époque, j'ai été contactée par Agnès Lacroix, étudiante en thèse de Psychologie à l'université de Poitiers, qui travaillait sur le langage dans le syndrome de Williams. Par la suite, j'ai été amenée à suivre plusieurs patients de tout âge.

3/ Nous sommes très honorés que vous fassiez parti de notre conseil médical et scientifique, pourriez-vous nous dire pourquoi vous avez accepté notre demande?

Quand François et Anne-Laure m'ont proposé de faire partie du conseil scientifique, puis de le présider, j'ai accepté avec joie. Du coup, en raison de mon « étiquette : Syndrome de Williams », lors de la mise en place des PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins), il m'a été demandé de coordonner celui pour le Syndrome de Williams.



4/ Quel est votre plus beau souvenir avec l'association?

J'ai connu l'association par le Pr Stanislas LYONNET qui, lors de mon stage à Necker, m'a proposé d'aller faire une communication à l'Assemblée Générale de l'Association. Ce devait être en 1994 ou 1995 ? Depuis, je m'y rends quand je peux, mais pas assez souvent à mon goût... C'est lors des AG de l'association que j'ai vu le plus de personnes atteintes de tous les âges. Ceux qui étaient présents, étaient tous très « vivants » et joyeux.. , et leurs parents, pour lesquels j'ai beaucoup d'admiration, très dynamiques. J'ai le souvenir d'une jeune fille qui jouait du violon. J'ai aussi le souvenir d'un papa, parent d'un petit garçon que je suis, membre d'une équipe de foot ou de rugby, qui m'a apporté un jour un calendrier, qu'il avait fait avec les membres de son équipe, au profit de l'association

5/ Tous les ans vous sélectionnez à nos côtés des projets de recherche, y en a-t-il un qui vous a marqué plus qu'un autre?

Concernant les projets de recherche, la majorité d'entre eux concernent le langage, la psychologie, le suivi scolaire des patients, plus particulièrement des enfants. Il n'y en pas un de particulier que je retiens, mais il me semble que ce sont les projets de l'équipe du Pr Annette Karmiloff-Smith (Université de Londres) qui étaient les plus « pointus » et adaptés à la réalité du syndrome, dans la vie quotidienne. L'idéal serait qu'il y ait des projets à visée thérapeutique pour « corriger » l'anomalie chromosomique. Peut-être cela viendra-t-il avec la technique « CRISPR Cas-9 », qui pourrait permettre de « réparer » le petit bout de chromosome manquant. Il faudrait trouver un laboratoire travaillant sur cette technique sur un modèle animal du syndrome ...