

# GÉNÉTIQUE HUMAINE

Jean-Louis MANDEL

Membre de l'Institut (Académie des sciences),  
professeur au Collège de France

---

Mots-clés : génétique, génétique humaine

---

Les séries de cours « Actualités en génétique humaine » et « Maladies génétiques vues par le cinéma ou le théâtre » sont disponibles, en audio et/ou en vidéo, sur le site internet du Collège de France (<http://www.college-de-france.fr/site/jean-louis-mandel/course-2015-2016.htm> et [http://www.college-de-france.fr/site/jean-louis-mandel/course-2015-2016\\_\\_1.htm](http://www.college-de-france.fr/site/jean-louis-mandel/course-2015-2016__1.htm)), ainsi que la leçon de clôture « Gènes et maladies, 2004-2016 et perspectives » (<http://www.college-de-france.fr/site/jean-louis-mandel/closing-lecture-2016-06-01-10h30.htm>).

## ENSEIGNEMENT

### COURS 1 – ACTUALITÉS EN GÉNÉTIQUE HUMAINE

**25 novembre 2015** : Modifications ciblées du génome humain (applications de CrispR/Cas9 en génétique humaine) : des perspectives plausibles aux fantasmes.

**2 décembre 2015** : Aspects éthiques en génétique humaine : tests génétiques en accès libre (*Direct To Consumer*), dépistage préconceptionnel.

### COURS 2 – MALADIES GÉNÉTIQUES VUES PAR LE CINÉMA OU LE THÉÂTRE

Une projection de film ou représentation portant sur une pathologie génétique précède chaque cours.

**17 février 2016** : Adrénoleucodystrophie et adrénomyélongueuropathie liée au X, deux formes d'une même maladie peroxysomale neurodégénérative liée aux mutations du gène ABCD1.

Avec une projection de Lorenzo (*Lorenzo's Oil*), film de George Miller (1992), avec Nick Nolte, Susan Sarandon et Peter Ustinov.

**24 février 2016** : La trisomie 21, approches physiopathologiques, perspectives thérapeutiques.

Avec une projection du *Huitième jour*, film de Jaco Van Dormael (1996), avec Daniel Auteuil, Pascal Duquenne et Miou-Miou.

**2 mars 2016** : Xeroderma pigmentosum, une pathologie de la réparation de l'ADN.

Avec une projection de *La permission de minuit*, film de Delphine Gleize (2011) avec Vincent Lindon, Emmanuelle Devos, Caroline Proust.

**9 mars 2016** : Ostéogénèse imparfaite (maladie des os de verre), une pathologie du collagène.

Avec une projection de *Michel Petrucciani*, documentaire musical de Michael Radford (2011) avec Michel Petrucciani.

**22 mars 2016** : Cholestase intrahépatique familiale progressive (PFIC) : aspects cliniques, génétiques, physiopathologiques et thérapeutiques.

Séminaire d'Emmanuel Jacquemin (Centre national de référence sur les maladies hépatiques rares, GHU Paris-Sud – Hôpital de Bicêtre et Inserm, UMR-S1174). Avec une représentation théâtrale de *Mon nom est Némó*, écrit et joué par Marko Mayerl, mis en scène par Keith Hitchcock.