

FUTURA

Une simple goutte de sang pourrait révéler des maladies rares !

Podcast écrit et lu par Melissa Lepoureau

Diagnostiquer une maladie rare reste aujourd'hui un défi majeur, souvent long et semé d'incertitudes pour les patients comme pour les médecins. Une nouvelle avancée scientifique venue d'Australie pourrait bouleverser cette réalité : un test sanguin innovant, capable de détecter des milliers de maladies rares en quelques jours seulement, avec une simple goutte de sang.

Bonjour à toutes et à tous, je suis Melissa Lepoureau et cette semaine dans Futura Santé, je vais vous parler d'une révolution dans le monde médical.

[Le thème de Futura News décliné sur un style lofi.]

Une goutte de sang pour détecter des milliers de maladies rares, ça ressemble à une révolution.

Repérer une maladie rare, c'est souvent comme chercher une aiguille dans une botte de foin. Pour les personnes concernées, cela peut prendre des années de consultations, d'exams, d'erreurs de diagnostic... Bref, un vrai parcours du combattant. Pourtant, plus on détecte tôt une maladie, mieux on peut la traiter, et parfois même changer complètement le cours de la vie du patient. La bonne nouvelle, c'est que des chercheurs australiens ont peut-être trouvé une solution à ce casse-tête médical.

À l'université de Melbourne, une équipe de scientifiques a mis au point un test sanguin ultra-performant. Avec juste un millilitre de sang – soit une toute petite goutte – ce test est capable de détecter plusieurs milliers de maladies rares. Et ce, en moins de trois jours. Autrement dit, on pourrait bientôt passer d'un diagnostic laborieux à une réponse rapide, simple et surtout beaucoup plus accessible.

Mais ce test a quelque chose de vraiment nouveau : il ne regarde pas l'ADN comme on le fait habituellement, mais les protéines produites par les cellules. Pourquoi c'est important ? Parce que les protéines sont les "actrices" principales dans notre corps – ce sont elles qui assurent les fonctions vitales. Une mutation dans un gène ne pose pas forcément problème... sauf si elle modifie la protéine. En étudiant directement ces protéines, les chercheurs peuvent mieux comprendre si une anomalie génétique a un impact concret sur la santé.

Avec ce test, plus de 8 000 protéines sont analysées dans les cellules du sang. Cela couvre plus de la moitié des gènes responsables des maladies génétiques connues, comme celles dites mendéliennes ou mitochondriales. Et ce n'est pas tout : il permettrait aussi de repérer

de nouveaux gènes encore jamais associés à des maladies, ce qui ouvre la voie à de futures découvertes.

Pour Daniella Hock, la chercheuse principale du projet, ce test est un vrai tournant. Non seulement il est plus complet que les tests génétiques actuels, mais il pourrait aussi être utilisé dans plein de contextes différents. Par exemple, avant une grossesse, pour savoir si les futurs parents risquent de transmettre une maladie génétique à leur enfant. Ou encore en médecine néonatale, dès la naissance, pour agir tout de suite si une maladie est détectée.

Autre avantage non négligeable : le coût. Ce nouveau test ne serait pas plus cher que ceux déjà utilisés pour diagnostiquer certaines maladies rares, mais il permettrait d'en identifier des milliers d'un coup. Résultat : moins d'examen, moins de délais, et donc aussi des économies pour les systèmes de santé.

Pour l'instant, on en est encore à la phase des essais cliniques. Environ 300 volontaires, tous atteints de maladies génétiques, participent à l'étude pour vérifier la fiabilité du test sur un maximum de pathologies. Si tout se passe bien, il pourrait bientôt être utilisé plus largement.

Il faut savoir qu'il existe plus de 7 000 maladies rares dans le monde, qui concernent environ 300 millions de personnes. En France, c'est près de 3 millions de patients, souvent touchés dès l'enfance. La plupart de ces maladies sont d'origine génétique, parfois très graves, voire mortelles. Le plus frustrant, c'est que certaines pourraient être prises en charge beaucoup plus tôt, voire évitées, si elles étaient détectées à temps.

Alors oui, ce test pourrait vraiment changer la donne. Imaginez : une seule petite goutte de sang, quelques jours d'attente, et un diagnostic clair, là où il fallait parfois des années. C'est une avancée technologique mais aussi humaine, car elle redonne de l'espoir à des milliers de familles en quête de réponses.

Ce test s'inscrit dans une tendance plus large : celle de la médecine de précision, qui ne se contente plus de savoir "ce que dit notre ADN", mais cherche à comprendre ce que ça signifie vraiment pour notre corps. Un pas de plus vers une médecine plus rapide, plus personnalisée, et surtout plus efficace.

C'est tout pour cet épisode de Futura SANTÉ. Si ce podcast vous plaît, pensez à lui laisser une note et un commentaire, et n'hésitez pas à le partager autour de vous. Cette semaine, je vous recommande notre dernier épisode de Science ou Fiction, dans lequel on vous parle du fait que manger trop vite est réellement mauvais pour la santé ! Sur ce, je vous souhaite une excellente journée ou une très bonne soirée, prenez soin de vous et je vous dis à la prochaine, dans Futura SANTÉ.