

Now. For the Future.

# In che modo il sequenziamento del genoma dà impulso all'innovazione in ambito sanitario

Novembre 2021

[it.allianzgi.com](https://it.allianzgi.com)

## In sintesi:

- Nel 2003 lo Human Genome Project (HGP) ha completato e pubblicato la sequenza dell'intero genoma umano, un punto di svolta nella rivoluzione genomica.
- Da allora il sequenziamento del genoma ha acquisito grande rilevanza ai fini della ricerca e dello sviluppo di cure mediche personalizzate / di precisione, nonché di terapie e vaccini, offrendo tra l'altro un contributo decisivo alla comprensione e alla mappatura del virus SARS-CoV-2 e delle sue varianti e allo sviluppo di diversi vaccini in tempo record.
- Terapie economicamente convenienti su misura facilitano la determinazione delle esigenze specifiche del paziente e la prescrizione di medicinali e cure personalizzati.
- Il moltiplicarsi delle aree di applicazione della genomica dà l'opportunità di esporsi alle prospettive di crescita della medicina di precisione.
- Secondo le stime, il mercato globale della genomica potrebbe raggiungere USD 54,4 miliardi nel 2025 grazie alla crescita a due cifre attesa nei prossimi cinque anni.

## Sequenziamento del genoma: indagini approfondite per determinare le malattie

Nel 2003 lo Human Genome Project (HGP) è riuscito a sequenziare e mappare il genoma dell' homo sapiens. Tale pietra miliare nella rivoluzione genomica ha dato vita a un'interessante area di ricerca, vale a dire il sequenziamento genomico, e inaugurato una nuova era per medicina di precisione e cure personalizzate.



**Kofi Kodua**  
Director,  
Portfolio Manager,  
Global Thematic  
Equity

“

**[...] si tratta di un traguardo storico in ambito medico, da oggi i provider di servizi di assistenza sanitaria avranno a disposizione nuove risorse fondamentali per la prevenzione e la cura delle patologie.**

*(Dott. Francis S. Collins, Direttore, National Human Genome Research Institute, 12 febbraio 2001).<sup>1</sup>*

”

## In che modo il sequenziamento del genoma dà impulso all'innovazione in ambito sanitario

Da allora sono stati fatti significativi passi avanti nell'area del sequenziamento del genoma, tali da consentire agli scienziati di classificare e caratterizzare campioni virali e quindi di contribuire allo sviluppo di vaccini in tempo record, grazie anche alla disponibilità di strumenti di ingegneria genomica. L'importanza della ricerca sull'epidemiologia genetica ai fini del contenimento della pandemia di COVID-19 è innegabile. Il sequenziamento dei geni ha molte altre importanti aree di applicazione. Facilita ad esempio lo screening finalizzato all'individuazione di patologie nelle fasi iniziali e la cura delle malattie. Unitamente ad altre tecnologie di editing genico e a piattaforme di sintesi del DNA ad alta precisione aiuta a modificare, cancellare o correggere specifiche regioni del DNA e dà slancio a ricerca e nuove scoperte. Ad esempio, se utilizzato in concomitanza con altre tecnologie quali l'intelligenza artificiale, il sequenziamento dei geni ha un impatto considerevole sui risultati dei trial clinici. Il tasso di insuccesso infatti diminuisce e i tempi per l'immissione sul mercato di farmaci essenziali si riducono.

### Comprendere i superpoteri di un gene

“

**Entro il 2025 potremmo aver sequenziato il genoma di ben 2 miliardi di persone.**

”

L'eterno conflitto tra il bene e il male non si combatte solo sui set cinematografici, ma anche nel profondo del nostro DNA. Per lungo tempo i genetisti si sono impegnati a decifrare il codice dei geni responsabili delle malattie e delle loro varianti e/o mutazioni. Tuttavia, la scoperta di geni che hanno le proprietà opposte, vale a dire favoriscono la guarigione, ha aperto la strada allo sviluppo di farmaci e cure in grado di imitare o simulare l'impatto protettivo di tali geni.

La possibilità di sequenziare prontamente il genoma di milioni di persone nell'ambito di studi su scala globale ha nettamente accelerato la scoperta e il "rimodellamento" di questi "super geni". Gli scienziati, che potevano far leva su competenze in svariate aree di ricerca, hanno impiegato molto meno tempo a scoprire numerose varianti di geni protettori e a sviluppare inibitori della malattia con un effetto protettivo analogo a quello del gene preso a modello. Al contempo, questa attività ha preparato il terreno all'ascesa della medicina di precisione e personalizzata.

### Medicina personalizzata: un aiuto fondamentale per la salute

I geni rappresentano le fondamenta e la base della salute umana. Ad esempio sono essenziali per determinare se un individuo è a rischio di sviluppare determinate malattie o di soffrire di problemi di salute ereditari.

Più a fondo conosciamo il nostro patrimonio genetico personale, più informazioni rilevanti possiamo raccogliere. Le conoscenze in quest'ambito possono rivelarsi utili per:

- sviluppare e prescrivere cure mediche su misura in linea non solo con il patrimonio genetico ma anche con l'effettivo stato di salute del singolo paziente;
- ridurre nettamente i potenziali effetti collaterali;
- beneficiare di esiti migliori e di cure più efficaci;
- elaborare previsioni più accurate circa la reazione del singolo paziente a una determinata cura;
- evitare di raccogliere campioni supplementari di tessuti o sangue;
- sviluppare strategie di prevenzione personalizzate per malattie specifiche in base alla predisposizione genetica;
- adattare la frequenza dello screening al fine di prevenire l'insorgere delle patologie o di diagnosticarle e trattarle quando sono ancora nelle fasi iniziali;
- apportare modifiche mirate allo stile di vita;
- guidare le scelte in materia di salute in ogni fase della vita.

Nell'area della medicina personalizzata, i risultati secondari – vale a dire effetti inattesi dei test genomici sulla salute non correlati con l'esame inizialmente previsto – hanno offerto l'opportunità per individuare prontamente varianti genomiche che potrebbero dare luogo a malattie gravi seppur curabili. Studi suggeriscono che tra l'1% e il 4% dei soggetti che si sottopongono a test del genoma ottengono risultati secondari<sup>2</sup>. Di conseguenza è nato un acceso dibattito circa le modalità con cui i medici dovrebbero discutere dei risultati inattesi del test genomico con i pazienti in presenza di una nuova diagnosi, nonché l'opportunità o meno di utilizzare risultati secondari potenzialmente salvavita ove i pazienti non volessero conoscerli.

“

**1 adulto in salute su 6 corre il rischio di sviluppare una grave patologia per via delle sue caratteristiche genetiche, e probabilmente non lo sa<sup>3</sup>.**

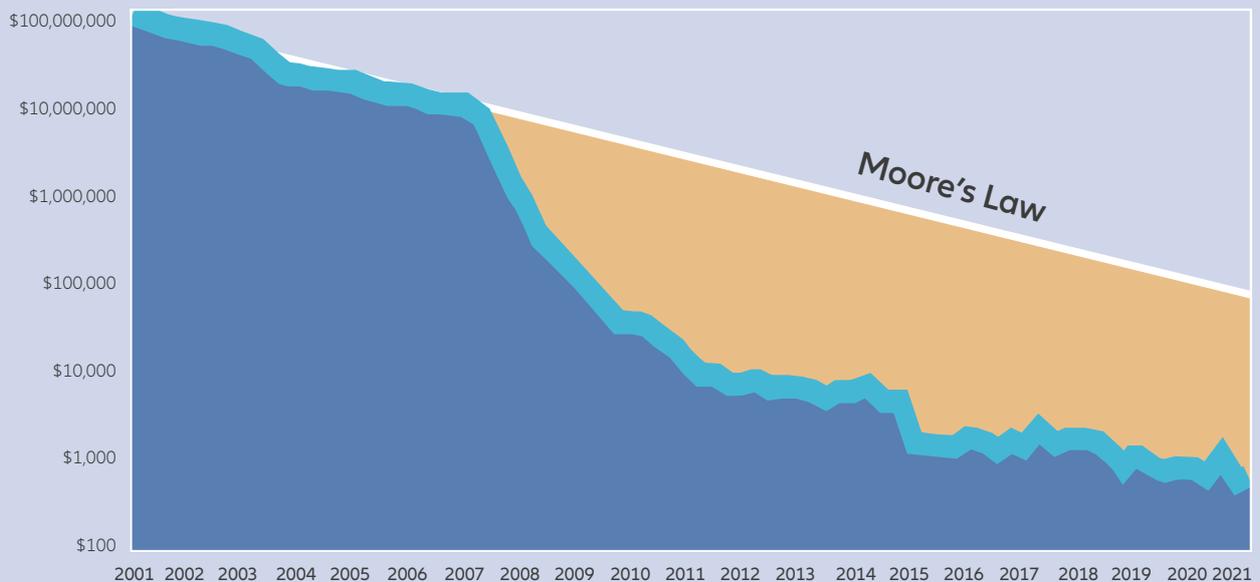
”

Malgrado le opinioni contrastanti circa il ruolo (futuro) dei risultati secondari del test genomico, tali dati sono fondamentali per accrescere il contributo della genomica alla preservazione della salute. Grazie alla genomica abbiamo il potere di stabilire opzioni di cura più efficaci – p.e. nel caso di malattie oncologiche o cardiovascolari, gravidanze, ecc. – sulla base delle informazioni fornite dai nostri geni. Cure più personalizzate possono contribuire alla creazione di un sistema sanitario più solido ed efficace, in grado di accrescere la sicurezza, la fiducia e la speranza dei pazienti. La consapevolezza che le indicazioni del medico sono dettate dalla specifica composizione del nostro genoma – e quindi il piano di cura è personalizzato – è alla base del passaggio a una sanità più sostenibile. Ci aspettiamo che la crescita in quest'area della genomica prosegua a ritmo accelerato, trainata dalla ricerca.

### L'evoluzione dei costi del sequenziamento del genoma segue la Legge di Moore?

Secondo alcune stime recenti dell'andamento dei costi del sequenziamento del genoma il ritmo della flessione dei costi sembra non solo in linea ma addirittura superiore a quanto prospettato dalla Legge di Moore. I costi infatti si sono pressoché dimezzati di biennio in biennio. Se il trend proseguirà invariato, ben presto il costo per genoma sarà inferiore a USD 1.000.

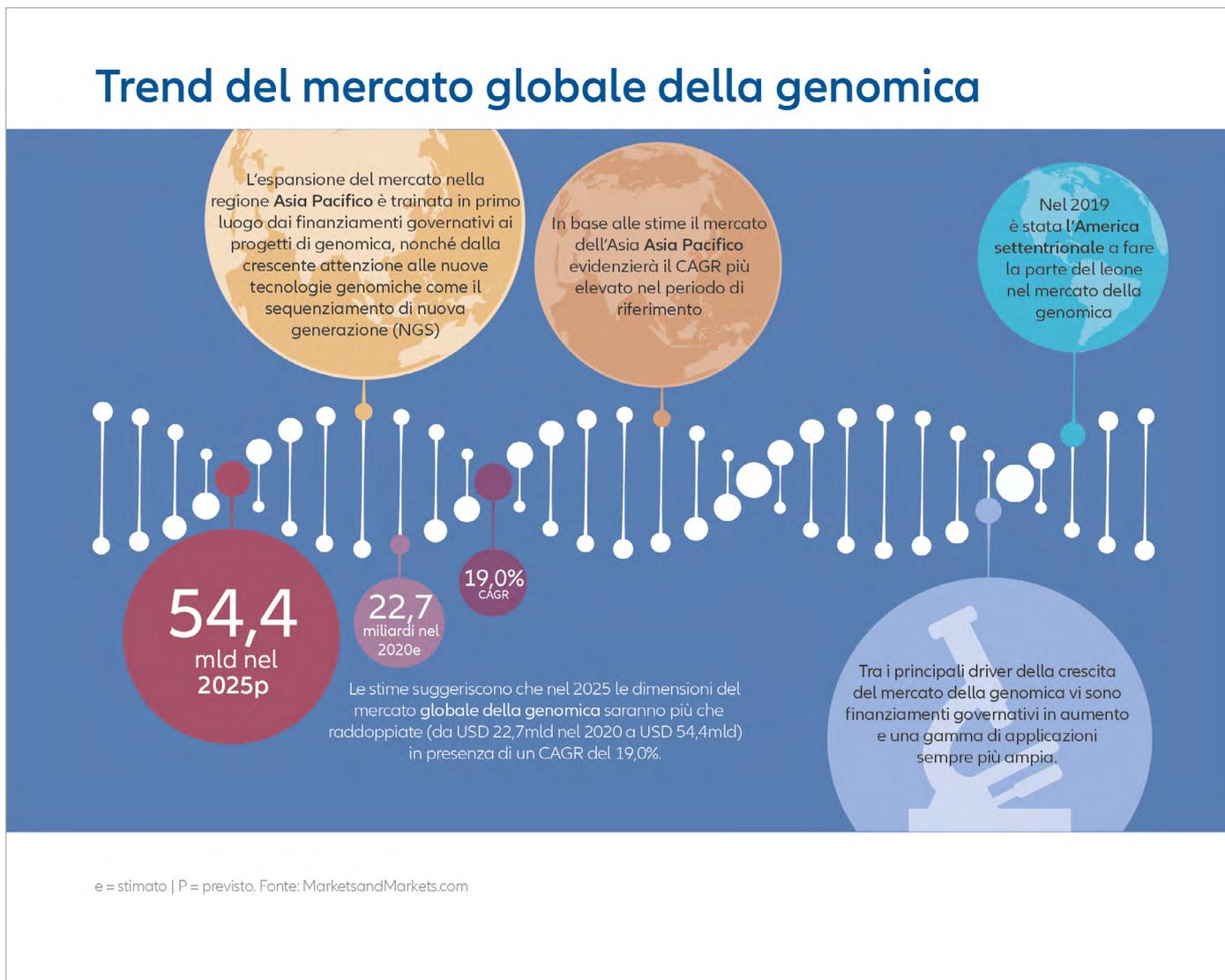
## Costo per genoma umano



Fonte: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost, 2021>.

## In che modo il sequenziamento del genoma dà impulso all'innovazione in ambito sanitario

La flessione dei costi fa da contraltare alla significativa espansione del mercato globale della genomica che, secondo le previsioni, dovrebbe raggiungere USD 54,4 miliardi – crescita del CAGR del 19,0% – entro il 2025<sup>4</sup>.



Il mercato del sequenziamento del genoma appare maturo e le opportunità per gli investitori non mancano. Alla luce della crescente diffusione di malattie virali a livello globale e della diminuzione dei costi legati alla genomica – positiva per lo sviluppo di cure più personalizzate – nonché dei consistenti investimenti di governi e aziende, la crescita si manterrà probabilmente molto elevata. I costi più contenuti del sequenziamento del genoma e l'aumento delle aree di applicazione faranno nascere opportunità più valide e sostenibili per le società specializzate.

### Allianz Global Investors individua gli innovatori nell'area del sequenziamento del genoma

Gli investimenti sono fondamentali per dare ulteriore impulso alla ricerca sul sequenziamento del genoma e per accrescere le aree di applicazione. Indirizzare gli investimenti verso enabler strategici è un modo per contribuire allo sviluppo e all'affinamento di soluzioni mediche su misura e per offrire prontamente opzioni di cura personalizzate e a costi ragionevoli riducendo al contempo il rischio di effetti collaterali.

## In che modo il sequenziamento del genoma dà impulso all'innovazione in ambito sanitario

Allianz Global Investors seleziona società innovative, specializzate nella rilevazione dei geni responsabili di determinate patologie, nonché nel miglioramento e nell'accelerazione dei processi di sviluppo dei farmaci tradizionali. Pertanto gli investitori hanno l'opportunità di esporsi alle prospettive di crescita e di contribuire alla creazione di un sistema sanitario più solido ed efficiente.

---

<sup>1</sup> <https://www.genome.gov/10001379/february-2001-working-draft-of-human-genome-director-collins>

<sup>2</sup> Haverfield E, Esplin ED, Aguilar S, et al. Multigene panel screening for hereditary disease risk in healthy individuals. Dato reso noto all'assemblea annuale ACMG; 12 aprile 2018; Charlotte, NC.

<sup>3</sup> <https://www.genome.gov/news/news-release/from-one-genomic-diagnosis-researchers-discover-other-treatable-health-conditions>

<sup>4</sup> <https://www.marketsandmarkets.com/Market-Reports/genomics-market-613.html>

**L'investimento implica dei rischi.** Il valore di un investimento e il reddito che ne deriva possono aumentare così come diminuire e, al momento del rimborso, l'investitore potrebbe non ricevere l'importo originariamente investito. Le informazioni e le opinioni espresse nel presente documento, soggette a variare senza preavviso nel tempo, sono quelle della società che lo ha redatto o delle società collegate, al momento della redazione del documento medesimo. I dati contenuti nel presente documento derivano da fonti che si presumono corrette e attendibili al momento della pubblicazione del documento medesimo. Si applicano con prevalenza le condizioni di un'eventuale offerta o contratto che sia stato o che sarà stipulato o sottoscritto. Il presente documento è una comunicazione di marketing emessa da Allianz Global Investors GmbH, [www.allianzgi.it](http://www.allianzgi.it), una società di gestione a responsabilità limitata di diritto tedesco, con sede legale in Bockenheimer Landstrasse 42-44, 60323 Francoforte sul Meno, iscritta al Registro Commerciale presso la Corte di Francoforte sul Meno col numero HRB 9340, autorizzata dalla BaFin ([www.bafin.de](http://www.bafin.de)). Per informazioni in inglese sulla Sintesi dei diritti degli investitori [www.regulatory.allianzgi.com](http://www.regulatory.allianzgi.com)). Allianz Global Investors GmbH ha stabilito una succursale in Italia, Allianz Global Investors GmbH, Succursale in Italia, via Durini 1 - 20122 Milano, soggetta alla vigilanza delle competenti Autorità italiane e tedesche in conformità alla normativa comunitaria. È vietata la duplicazione, pubblicazione o trasmissione dei contenuti del presente documento in qualsiasi forma; salvo consenso esplicito da parte di Allianz Global Investors GmbH.

**Documento illustrativo di approfondimento che non costituisce offerta al pubblico di prodotti/servizi finanziari.**