

N9-EXP-04 · Struttura N9 (Svezia) · 2026 · sospeso · Protocollo F

Rilevazione di firme neurali anomale

Dr.ssa Astrid Lindqvist, Dr. Erik Johansson, Dr.ssa Maja Bergström

Centro N.9 — Kiruna (Lapponia), Svezia

ABSTRACT

Contesto: La ricerca di correlati genomici inattesi associati a comportamenti cognitivi non previsti richiede un controllo statistico rigoroso per evitare falsi positivi. Metodo: Abbiamo condotto analisi di associazione tra varianti genetiche e fenotipi comportamentali segnalati dalle sedi, applicando stima della componente genetica della varianza, correzione per struttura di popolazione e correzione per test multipli. Risultati: È emerso un segnale debole ma ricorrente su vie dello sviluppo neurale; l'entità dell'effetto è modesta e la significatività al limite delle soglie corrette. In coerenza con la nota fragilità dei risultati a basso potere statistico, l'interpretazione è stata volutamente limitata. Conclusioni: Il segnale giustifica una replica indipendente con campioni più ampi e fenotipizzazione standardizzata prima di qualsiasi inferenza causale; allo stato attuale i risultati sono considerati generatori di ipotesi e non conclusivi.

OBIETTIVO

Cercare correlati genomici inattesi associati a comportamenti cognitivi non previsti dai progetti di potenziamento.

METODO

Analisi di associazione tra varianti e fenotipi comportamentali segnalati dalle sedi, con controllo statistico rigoroso.

RISULTATI E CONCLUSIONI

Segnale debole ma ricorrente su vie di sviluppo neurale; interpretazione volutamente limitata in attesa di replica.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Visscher P.M., Wray N.R., Zhang Q., et al. (2017). 10 years of GWAS discovery: biology, function, and translation. *American Journal of Human Genetics* 101(1):5-22. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2017.06.005>
- [2] Yang J., Lee S.H., Goddard M.E., Visscher P.M. (2011). GCTA: a tool for genome-wide complex trait analysis. *American Journal of Human Genetics* 88(1):76-82. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2010.11.011>
- [3] Ioannidis J.P.A. (2005). Why most published research findings are false. *PLoS Medicine* 2(8):e124. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.0020124>
- [4] Baker M. (2016). 1,500 scientists lift the lid on reproducibility. *Nature* 533(7604):452-454. <https://doi.org/10.1038/533452a>