

《心理科学进展》审稿意见与作者回应

题目：孤独症中不同大脑活动相关的基因表达变化

作者：翁玉悦 翁旭初 耿红岩

第一轮

审稿人 1 意见：

文章题目为孤独症中不同大脑活动相关的基因表达变化，需要综述的文献是基因影像学文献，这些文献是直接探讨孤独症患者脑结构或功能改变与基因变异间的关系，不能割裂开各说各的。建议修改后再审。

回应：感谢专家提出的问题和建议。本篇综述是建立在基因影像学（主要是磁共振成像方法研究结果）参考文献基础上的（主要见本文 1 引言、2 ASD 中大脑活动变化部分，部分参考文献有：Anderson et al., 2018; Berto et al., 2022; Catarino et al., 2011; Itahashi et al., 2015; Satterstrom et al., 2020; Subbaraju et al., 2017 等），通过对孤独症患者大脑的影像特征、基因组和分子特征之间的关系进行综述，以提供分子调控方面的证据。由于孤独症发病机制复杂，需综合说明某类基因或基因组影响大脑活动和孤独症患者行为特征的机制。在本文中，我们先对近几年的孤独症基因组学研究成果（例如，Berto et al., 2022; Kana & Lynch et al., 2013; Wadsworth, 2012; Safar et al., 2018 等）进行了总结，概括了孤独症患者大脑活动变化（见本文 2 ASD 中大脑活动变化部分）以及影响大脑功能的相关基因（见本文 3 ASD 中大脑活动相关基因中对所综述的孤独症风险基因致病机制的阐述部分，如 3.1.1 ANK2 中引用了文献 Satterstrom et al., 2020 和 Willsey et al., 2013; 3.1.2 引用了文献 Martucci et al., 2019 等），然后结合转基因小鼠模型等基础研究，详细总结了该基因的致病机制（见本文 3 ASD 中大脑活动相关基因部分）。在这次的修改中，我们加入了更多基因影像学其它方法如脑电图、脑磁图等的研究成果参考，包括孤独症患者大脑活动变化（见本文 1 引言、2 ASD 中大脑活动变化部分，参考文献有 Isler et al., 2010; Khan et al., 2013; Sheikhan et al., 2012 等）以及风险基因的致病机制（见本文 3.1.4、3.3、3.4.1、3.4.2 部分），修改内容已用蓝底标亮。

审稿人 2 意见：

意见 1：神经元发育相关基因部分，这些基因与神经元发育的关系是什么？文章中描述得不清楚，请仔细阐述。

回应：感谢专家提出的问题和建议。在神经发育相关基因部分，这些基因影响神经发育的机制确实需要进行更详细的阐述，因此，我们针对这一部分列举的基因的作用机制逐一进行了修改，更详细的阐述了其与神经发育的关系以及生理机制。修改的内容见该部分（3.1）的正文，已用黄底标亮。

意见 2：“这意味着 CDH2 在祖细胞更新和皮质发育中具有重要的平衡作用”，此处 CDH2 有有误，请修正。

回应：感谢专家指正，该句已修正 CDH2 为 CHD2（见本文 3.1.3 此句部分）。

意见 3：文中提到的基因变化，能否具体阐述其影响大脑活动的机制，以及可能导致 ASD

的机制。

回应：非常感谢专家的问题和建议。针对该问题，我们已经在全文中将基因变化对大脑活动和孤独症的影响按照机制分类（如，神经发育、突触传递、兴奋-抑制平衡等），分别进行了阐述，并在最后的总结部分进行了全面深入的讨论。相应的修改内容如下，3.2.1 DIP2A、3.2.2 SHANK3、3.3 神经递质催产素相关基因 OXTR 影响大脑活动的机制已进行了更详细的阐述；此外，在第 4 部分总结与展望中，将全文中提到的所有基因影响大脑活动的机制以及可能导致孤独症的机制重新进行了梳理，从神经发育、兴奋/抑制平衡等机制角度总结分析并进一步深入讨论。修改内容已用黄底标亮。

意见 3：作者在未来研究的展望部分可能需要进一步阐述，目前只有总结，没有展望。

回应：感谢专家提出的这一切实问题。针对该问题，在第 4 部分总结与展望中增加了展望的内容，对孤独症风险基因的研究方向做出了展望。修改内容在第四部分最后一段，已用黄底标亮。

第二轮

审稿人 1 意见：刊用

编委意见：编委复审意见：建议刊用。

主编意见：根据编委和审稿专家的意见，建议发表。