

頭蓋顔面骨格의 遺傳性에 關한 側貌頭部放射線 計測學的 研究

A Cephalometric Study on the Inheritance of Craniofacial Complex.

朝鮮大學校 齒科大學 矯正學教室

金重漢·李東柱

- 目 次 -

- I. 緒 論
- II. 研究資料 및 方法
 - 1. 研究資料
 - 2. 研究方法
- III. 研究成績
- IV. 總括 및 考按
- V. 結 論
 - 參考文獻
 - 英文抄錄

I. 緒 論

子女가 父母를 닮는다는 事實은 常識이지만, 이는 齒牙 및 頭蓋顔面骨의 變異를 包含한 人體의 形質이 家族間에 遺傳됨을 意味하며 그동안 많은 學者들의 關心事가 되어왔다. 20世紀들어 人類遺傳學的의 發達과 함께 父系와 母系에 의해 傳達되는 形質遺傳의 基本的인 原理가 糾明되기 始作하였으며, 齒醫學分野에서의 研究도 찾아 볼 수 있었다.^{25, 26, 28, 31)} 不正咬合을 包含한 顔面骨의 成長發育障礙要因과 形質發現의 原因要素로서 遺傳의 役割은 至大하다고 여기지만, 單純히 不正咬合이 兩親中 한 사람의 顎骨과 다른 사람의 齒牙가 遺傳된 子女에서 誘發된 다거나¹⁾, 父母의 顔貌를 보면서 成長이 完了되지

않은 子女의 未來의 顔貌를 聯想하는 主觀的인 方法으로는 그 原因糾明이나 治療目標의 設定에 도움이 될 수 없다. 또한 “Hapsburg王家의 顎骨” 이나 東洋의 “Aleut家系의 第3級 不正咬合”等 家族間의 강한 類似性을 나타내는 原因이 單一主動 遺傳子에 依한다는 一部 學者들의 說明도 未洽한 點이 있다.^{15, 22, 42)} 顔貌에 對한 初期의 遺傳學 研究들로서 Keeler²¹⁾는 家族性形質을 갖는 17가지 範疇의 齒牙疾患이 있는 52家系를 紹介했으며, Iwagaki(1938)²⁹⁾는 家族歷을 資料로 하여 下顎前突症이 대부분 遺傳的 影響에 依한다고 結論지었으나 이들은 古典的인 멘델의 遺傳法則에 依한 質的形質의 研究였다. 그러나, 現代 遺傳學的의 概念에 依하면 正常的인 量的形質의 變異는 環境的인 影響에 銳敏한 多遺傳子에 依해 調節되며, 이들은 멘델法則으로는 알아볼 수 없을 만큼 表現型에 微微한 作用을 나타낸다는 多遺傳子遺傳(Polygenic inheritance)의 概念이 많은 支持를 받고 있다.^{19, 20, 26)}

Broadbent(1931)¹⁰⁾에 依해 頭部放射線 規格寫眞法이 齒醫學에 導入된 後, Wylie(1944)³¹⁾는 最初로 頭部放射線寫眞을 使用한 量的形質의 遺傳樣相 研究에서 人間의 遺傳樣相의 變異를 決定할 수 있는 變異係數로서 家族性形質을 立證하였으며, Snodgrass(1948)³²⁾는 頭部放射線寫眞을 利用한 頭蓋顔面骨成長研究에서 웨펠格子를 利用하여 標準偏差 圖表를 作成하였다. Curtner(1953)¹¹⁾는 頭部放射線

計測寫眞을 重疊시킴으로써 子女는 兩親과 거의 同一한 構造的 類似性을 갖는다고 結論지어 子女의 成人時의 顔貌를 미리 豫測하고자 하였고, Stein等(1956)⁴⁰⁾ Kraus等(1959)⁴¹⁾도 個個 骨片의 形態學的인 研究가 頭蓋顔面骨格의 遺傳的 影響을 가장 잘 나타내는 方法이라고 提示하여 後에 Watnick(1972)⁴²⁾와 Harris(1973)⁴³⁾ 등의 研究에 基礎가 되었다. Hunter(1970)⁴⁴⁾는 雙生兒 研究에서 遺傳性이 높게 나타난 5個의 頭部放射線計測值를 選定한 뒤 父母와 子女間의 相關性을 調査하고 多重回歸分析에 依해 兩親의 計測值를 利用하여 子女의 各計測值를 豫測하고자 하였다.

齒牙와 咬合의 遺傳性에 對해서는 Asbell(1957), Garn等(1965)⁴⁵⁾ Niswander等(1975)⁴⁶⁾, Potter等(1976)⁴⁷⁾과 Harris(1982)⁴⁸⁾ 등의 研究가 있었으며 國內에서는 양(1982)⁴⁹⁾, 손(1983)⁵⁰⁾의 研究만이 報告되어 있다.

한편, 白人種 集團에서는 第2級 不正咬合 發生頻도가 높고, 아시아系 人種集團에서는 第3級 不正咬合의 높은 發生頻도를 나타냄으로써 地理的 種族의 差異에 따라 興味있는 遺傳的 變異를 보이고 있다.⁵¹⁾ 또, 惡習慣, 筋肉의 作用이나 齒列 및 舌의 成長等에 依해 顎骨形態가 크게 左右될 수도 있다.⁵²⁾ 이처럼 頭蓋顔面骨變異에 寄與하는 多樣한 原因要素를 糾明하려는 많은 學說等과 함께 Van Limborgh(1970)⁵³⁾는 遺傳的 要因과 環境的 要因을 綜合한 比較的 最近의 概念을 發表한 바 있다.

이러한 環境과 遺傳을 分離하려는 많은 研究에도 不拘하고, 人類遺傳學的 形質變異는 多數 遺傳子과 環境的 要因에 依해 繼續的으로 일어나며⁵⁴⁾; 人間의 壽命이 길어 여러 世代에 걸친 觀察이 不可能하고 生殖活動을 調節할 수 없는 어려움 등이 있으나⁵⁵⁾,

最近 새로운 統計學的 表現方法과 分子遺傳學的 發達에 힘입어 家族間 相關性의 經路分析으로 遺傳的 要因과 環境的 要因을 區分하고 體細胞 分離分析에 依해 染色体上의 遺傳子座를 決定하고자 하는 試圖가 있다.^{13,40,41,44,46)}

이에 著者는 臨床的 應用에 難解하고 混同이 많은 頭蓋顔面骨의 遺傳性에 對한 많은 理解를 얻고, 父母의 頭部放射線計測值를 利用하여 子女의 同計測值를 豫測할 수 있는지를 알아보기 爲해 45家族을 對象으로 父母子女間의 聯關性을 調査하여 多少의 知見을 얻었기에 報告하는 바이다.

II. 研究資料 및 方法

1. 研究資料

45家族에서 얻은 總 160枚의 側貌頭部放射線規格寫眞을 研究資料로 하였으며 兩親과 子女 모두가 撮影된 家族이 25家族, 兩親과 子, 兩親과 女가 撮影된 家族이 各各 10家族씩이었다. 이들은 社會經濟的으로 中流層에 該當하는 韓國人 家族으로서 다음과 같은 條件에 該當된 境遇에만 選定하였다 (表 1).

- ① 子는 十七歲 以上, 女는 十五歲 以上
- ② 子女가 矯正患者인 境遇 矯正治療前의 放射線寫眞을 利用
- ③ 甚한 Angle氏 第2級 및 第3級 不正咬合者는 除外
- ④ 親家族關係에 있는 境遇만 選擇: 養子나 養父母는 除外
- ⑤ 子女中 同性의 子女가 둘 以上인 境遇엔 나이가 많은 子女를 選擇

표 1. 연구자료의 분포

	부 모		자 녀		합
	자 료 수	평균연령	자 료 수	평균연령	
남 자	45 명	49.3 세	35 명	18.7 세	80 명
여 자	45 명	47.1 세	35 명	18.1 세	80 명
합	90 명		70 명		160 명

2. 研究方法

1. 頭部放射線規格寫眞의 計測

一部 研究는 要因分析에 依해 頭蓋顔面部 形態를 가장 잘 나타낼 수 있다고 생각된 少數의 計測值를 利用해 研究를 施行하였으나^{24, 25}; 本 研究에서는 包括的인 形態比較를 爲해 臨床的으로 많이 利用되는 Jarabak分析表^{3, 30}를 基礎로 하여 39個의 頭蓋顔面部 計測項目을 選定하였다(그림 1, 2).

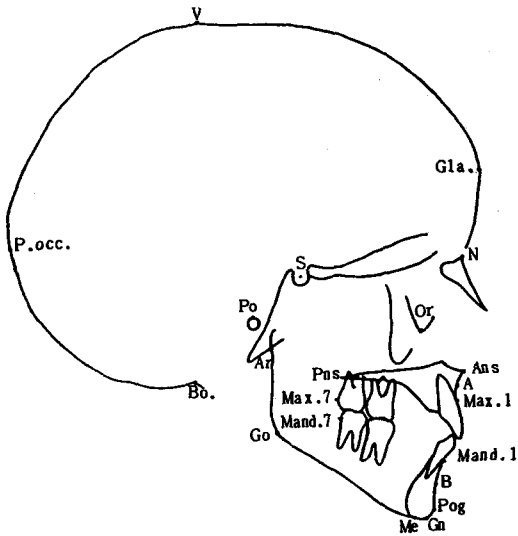
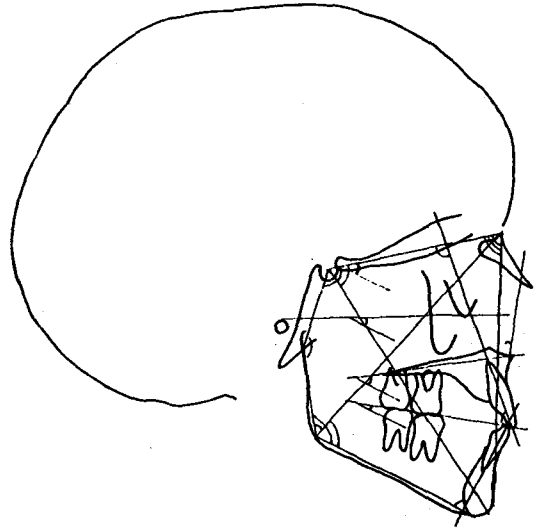


그림 1. 계측에 이용된 계측 기준점

1. Saddle a. (Ar-S-Na)
2. Articular a. (S-Ar-Go)
3. Gonial a. (Ar-Go-Me)
4. G. u. a. (N-Go-Ar)
5. G. l. a. (N-Go-Me)
6. SNA
7. SNB
8. ANB
9. SN-Pog
10. F. convexity (NA-Pog)
11. SN-Y axia
12. SN-Go Me
13. Occ. plane-Go Me
14. Palatal plane-Go Me
15. FMA
16. FMIA
17. IMPA

a. 각도 계측치



b. 선 계측치

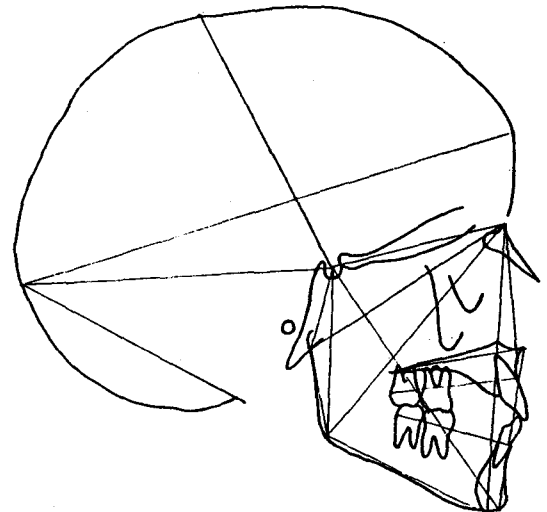


그림 2. 본 연구에서 사용된 계측항목

18. Interincisal angle
19. 1-SN angle
20. Ant. cran. base 1. (Na-S)
21. Post. cran. base 1. (S-Ar)
22. Ar-N
23. Ramus ht. (Ar-Go)
24. Body length (Go-Me)

25. Facial depth(Na-Go)
26. Facial length(on Y axis)
27. Post. facial ht. (S-Go)
28. Ant. facial ht. (Na-Me)
29. Na-A
30. Ans-Gn
31. Ans-Pns
32. 1-facial plane(Na-Pog)
33. 1-facial plane(Na-Pog)
34. Max. 7-Max. 1
35. Mand. 7-Mand. 1
36. Gla-P. occ.
37. S-Vertex
38. S-P. occ.
39. P. occ.-Bo.

2. 統計學的 處理方法

測定된 各 計測值를 PRIME-750 機種에 依해 SP-SS(Statistical Package for Social Science) 方式를 利用하여 다음과 같은 項目을 電算處理하였다.⁹⁾

(1) 父母, 父子, 父女, 母子, 母女, 父母平均值와 子, 父母平均值와 女等 7 個群間의 關聯程度를 알기 爲한 Pearson 積率相關係數(r)와 그의 變異性을 說明하기 爲한 決定係數(r^2)

(2) 父母兩親의 計測值를 모두 利用하여 子女의 該當 計測值를 어느 程度 豫測할 수 있는지를 評價하기 爲한 目的으로 多重回歸分析에 依한 多重相關係數(R)와 多重決定係數(R^2)

: 多重回歸分析結果를 F-test 한 뒤 有意性있는 境遇, 多重回歸方程式을 算出하여 推定값을 算定할 수 있으나 本 研究는 父母의 兩計測值로서 子女의 變異性比率을 說明하는 程度에 局限시켰다.

III. 研究 成績

本 研究對象의 平均年齡은 父가 49.3歲, 母가 47.1歲, 子가 18.7歲, 女는 18.1歲로 나타났다.

39 個 計測值를 電算處理한 뒤, 다음과 같은 項目을 算定하였으며 統計學的으로 有意性있는 計測值에는 * 表를 添附했다.

1) Pearson 積率相關係數(r) (表. II)

父母子女間의 關聯性을 調査하기 爲해 血族構成員 6 群과 對照群으로서 非血族構成員인 父母群等 總 7 群으로 나누어 比較했으며, 有意相關數에 있어 母女間이 가장 많고(26 個), 母子(17 個), 父子(16 個) 父女(12 個) 順이었다. 表 III 은 이들 갯수의 比率의 差異를 檢定한 結果로서 有意性있게 나타난 比較項目 사이에 뚜렷한 差異가 있음을 알 수 있다. 이로써 母女比較와 父女, 父子, 母子比較 사이에 有意相關數에 있어 統計學的으로 認定할 만한 差異가 있다고 할 수 있다. 兩親의 平均值를 子와 比較時는 22 個, 兩親의 平均值를 女와 比較時는 24 個로 더 많은 數를 보였다.

Gonial angle은 全 家族構成員에서 有意性있는 相關關係를 보이며 Anterior cranial base length는 父女間을 除外하고는 매우 높은 水準의 相關關係를 보이는 反面, Articular angle, ANB angle, Ar-N 및 Gla-P. Occ는 全 家族間에서 가장 微弱한 相關關係를 보였다.

2) 單純決定係數(r^2) (表 IV)

이는 單純相關係數로부터 算定하여 한 變數 “父”나 “母”에 依해 說明되는 다른 變數 “子”나 “女”의 變異性比率을 나타낸다.

3) 多重相關係數(R)와 多重決定係數(R^2) (表 V)

多重回歸分析結果 算定된 것으로서 從屬變數를 子 또는 女로 하고 獨立變數를 父와 母 두 變數로 할 때 子 또는 女와 父母와의 相關性(R)과 說明될 수 있는 變異性比率(R^2)을 나타내고 있다.

單純相關係數(r) 및 決定係數(r^2)와 比較時 全 計測值에서 더 높은 水準의 相關關係를 보인다.

표 2. 부모자녀간 단순상관계수 (r)

Measurements \ Pairings	Father to Mother	Father to Son	Father to Daughter	Mother to Son	Mother to Daughter	Mid-parent to Son	Mid-parent to Daughter
1. Saddle a. (Ar-S-Na)	-0.010	0.046	0.274	0.209	0.171	0.167	0.342*
2. Articular a. (S-Ar-Go)	-0.191	0.163	0.106	-0.084	0.058	0.078	0.131
3. Gonial a. (Ar-Go-Me)	0.176	0.497***	0.312*	0.372*	0.402**	0.530***	0.457**
4. G.U.A. (N-Go-Ar)	-0.058	0.366*	-0.026	0.035	0.193	0.267	0.110
5. G.I.a. (N-Go-Me)	0.261*	0.310*	0.419**	0.393**	0.420**	0.449**	0.517***
6. SNA	-0.245*	0.152	0.011	0.287*	0.447**	0.369*	0.354**
7. SNB	-0.204	0.327*	0.227	0.181	0.211	0.400**	0.356*
8. ANB	-0.050	-0.198	0.100	0.157	0.188	-0.003	0.265
9. SN-Pog	-0.072	0.305*	0.241	0.248	0.371*	0.400**	0.456**
10. F. convexity(NA-Pog)	-0.070	0.246	0.134	0.387*	0.519***	0.443**	0.349*
11. SN-Y axis	-0.079	0.465**	0.253	0.204	0.344*	0.473**	0.451**
12. SN-Go Me	0.150	0.405**	0.187	0.359*	0.358*	0.495***	0.369*
13. Occ. plane-Go Me	0.150	0.241	0.217	0.201	0.549**	0.197	0.986
14. Palatal plane-Go Me	0.396*	0.519***	0.543***	0.218	0.413**	0.401**	0.562***
15. FMA	0.400*	0.375*	0.286*	0.302*	0.317*	0.405**	0.369*
16. FMIA	-0.370*	0.348*	-0.065	0.286	0.400**	0.543***	0.265
17. IMPA	-0.196	0.286*	-0.035	0.035	0.388*	0.238	0.251
18. Interincisal angle	-0.296*	0.132	0.019	0.237	0.332*	0.297*	0.268
19. 1-SN angle	-0.278*	-0.041	0.137	0.261	0.127	0.165	0.221
20. Ant. cran.base 1.(Na-S)	0.067	0.517***	0.188	0.664***	0.549***	0.792***	0.478**
21. Post.cran.base1.(S-Ar)	-0.178	0.096	-0.011	0.193	0.516***	0.230	0.474**
22. Ar-N	-0.120	0.153	-0.035	0.227	0.150	0.267	0.087
23. Ramus ht.(Ar-Go)	0.124	0.254	0.296*	-0.073	0.369*	0.125	0.414**
24. Body length(Go-Me)	0.183	0.337*	-0.031	0.432**	0.120	0.513***	0.055
25. Facial depth(Na-Go)	0.161	0.233	0.346*	0.109	0.163	0.229	0.314*
26. Facial length (on Y axis)	0.234	0.173	0.295*	0.249	0.364*	0.287*	0.413**
27. Post.facial ht.(S-Go)	0.146	0.246	0.446**	0.083	0.337*	0.233	0.493***
28. Ant.facial ht(Na-Me)	0.301*	0.174	0.497***	0.310*	0.464**	0.307*	0.564***
29. Na-A	0.171	0.405**	0.383*	0.225	0.470**	0.403**	0.524***
30. Ans-Gn	0.266*	0.097	0.305*	0.327*	0.422**	0.279*	0.451**
31. Ans-Pns	-0.017	0.117	0.085	0.505**	0.218	0.476**	0.222
32. 1-facial plane(Na-Pog)	-0.093	0.197	0.010	0.219	0.640***	0.170	0.322*
33. 1-facial plane(Na-Pog)	-0.155	0.130	0.108	0.447**	0.552***	0.444**	0.434**
34. Max. 7-Max.1	-0.110	0.139	0.035	0.044	0.444*	0.022	0.020
35. Mand. 7-Mand.1	-0.101	0.205	0.164	0.352*	0.474*	0.177	0.193
36. Gla-P. occ.	-0.150	0.089	0.044	0.283	-0.134	0.036	-0.055
37. S-Vertex	-0.219	-0.029	0.501***	0.443**	0.019	0.090	0.508***
38. S-P. occ.	-0.198	0.281*	0.111	0.278*	0.008	0.416**	0.097
39. P. occ.-Bo.	-0.014	0.377*	0.225	0.358*	0.397**	0.513***	0.417**

Mid - parent ; 부모 평균치

* : $p < 0.05$, ** : $p < 0.01$, *** : $p < 0.001$

표 3. 각 비교군간 유의상관계수의 비율의 차의 검정 * : p < 0.05

Pairings	FS : FD	FS : MS	FS : MD	FD : MS	FD : MD	MS : MD
Z value	0.944	-0.229	-2.271*	-1.171	-3.120*	-2.049*

F;부, M;모, S;자, D;녀

표 4. 부모자녀간 단순결정계수(r^2)

Measurements	Pairings	Son to Father & Mother		Daughter to Father & Mother	
		R	R ²	R	R ²
1. Saddle a.(Ar-S-Na)		0.216	0.05	0.342	0.12
2. Articular a.(S-Ar-Go)		0.178	0.03	0.132	0.02
3. Gonial a.(Ar-Go-Me)		0.560**	0.31	0.459*	0.21
4. G.u.a.(N-Go-Ar)		0.366	0.13	0.196	0.04
5. G.l.a.(N-Go-Me)		0.445*	0.20	0.520**	0.27
6. SNA		0.421	0.18	0.376	0.14
7. SNB		0.609**	0.37	0.294	0.09
8. ANB		0.201	0.04	0.231	0.05
9. SN-Pog		0.459*	0.21	0.418	0.18
10. F. convexity(NA-Pog)		0.307	0.09	0.423	0.18
11. SN-Y axis		0.551*	0.30	0.297	0.09
12. SN-Go Me		0.514*	0.27	0.151	0.26
13. Occ. plane-Go Me		0.400	0.16	0.491	0.24
14. Palatal plane-Go Me		0.657**	0.43	0.613*	0.38
15. FMA		0.456	0.21	0.490	0.24
16. FMIA		0.544**	0.30	0.410	0.17
17. IMPA		0.293	0.09	0.388	0.15
18. Interincisal angle		0.302	0.09	0.346	0.12
19. 1-SN angle		0.261	0.07	0.221	0.05
20. Ant. cran. base 1.(Na-S)		0.804**	0.65	0.561**	0.32
21. Post.cran.base 1.(S-Ar)		0.235	0.06	0.534**	0.29
22. Ar-N		0.280	0.08	0.151	0.02
23. Ramus ht. (Ar-Go)		0.266	0.07	0.420*	0.18
24. Body length(Go-Me)		0.530**	0.28	0.128	0.02
25. Facial length(on Y axis)		0.244	0.06	0.352	0.12
26. Facial length (on Y axis)		0.296	0.09	0.417*	0.17
27. Post. facial ht.(S-Go)		0.254	0.07	0.501**	0.25
28. Ant. facial ht(Na-Me)		0.325	0.11	0.567**	0.32
29. Na-A		0.419	0.18	0.542**	0.29
30. Ans-Gn		0.464	0.22	0.405	0.16
31. Ans-Pns		0.713**	0.51	0.499	0.25
32. 1-facial plane(Na-Pog)		0.418	0.18	0.576*	0.33
33. 1-facial plane(Na-Pog)		0.554	0.31	0.572*	0.33
34. Max. 7-Max. 1		0.483	0.23	0.652*	0.43
35. Mand. 7-Mand. 1		0.480	0.23	0.522	0.27
36. Gla-P.occ.		0.244	0.06	0.093	0.01
37. S-Vertex		0.497	0.25	0.555*	0.31
38. S-P.occ.		0.308	0.10	0.167	0.03
39. P.occ.-Bo.		0.558*	0.31	0.691*	0.48

* : p < 0.05, ** : p < 0.01

표 5. 부모자녀간 다중상관계수(R)와 다중결정계수(R²)

Measurements \ Pairings	Father to Son	Mother to Son	Mid-parent to Son	Father to Daughter	Mother to Daughter	Mid-parent to Daughter
1. Saddle a.(Ar-S-Na)	0.00	0.06	0.03	0.08	0.03	0.12
2. Articular a.(S-Ar-Go)	0.03	0.01	0.01	0.01	0.00	0.02
3. Gonial a.(Ar-Go-Me)	0.25	0.14	0.28	0.10	0.16	0.21
4. G.u.a.(N-Go-Ar)	0.13	0.00	0.07	0.00	0.04	0.01
5. G.l.a.(N-Go-Me)	0.10	0.15	0.20	0.18	0.18	0.27
6. SNA	0.02	0.08	0.14	0.00	0.20	0.13
7. SNB	0.11	0.03	0.16	0.05	0.05	0.13
8. ANB	0.04	0.03	0.00	0.01	0.04	0.07
9. SN-Pog	0.10	0.06	0.16	0.06	0.14	0.21
10. F. convexity(NA-Pog)	0.06	0.15	0.20	0.02	0.27	0.12
11. SN-Y axis	0.22	0.04	0.22	0.06	0.12	0.20
12. SN-Go Me	0.16	0.13	0.25	0.04	0.13	0.14
13. Occ. plane-Go Me	0.06	0.04	0.04	0.05	0.30	0.04
14. Palatal plane-Go Me	0.27	0.05	0.16	0.30	0.17	0.32
15. FMA	0.14	0.09	0.16	0.08	0.10	0.14
16. FMIA	0.12	0.08	0.30	0.00	0.16	0.07
17. IMPA	0.08	0.00	0.06	0.00	0.15	0.06
18. Interincisal angle	0.02	0.06	0.09	0.00	0.11	0.07
19. 1-SN angle	0.00	0.07	0.03	0.02	0.02	0.05
20. Ant.cran.base 1.(Na-S)	0.27	0.44	0.63	0.04	0.30	0.23
21. Post.cran.base 1.(S-Ar)	0.01	0.04	0.05	0.00	0.27	0.22
22. Ar-N	0.02	0.05	0.07	0.00	0.02	0.01
23. Ramus ht.(Ar-Go)	0.07	0.01	0.02	0.09	0.14	0.17
24. Body length(Go-Me)	0.11	0.19	0.26	0.00	0.01	0.00
25. Facial depth(Na-Go)	0.05	0.01	0.05	0.12	0.03	0.10
26. Facial length(on Y axis)	0.03	0.06	0.08	0.09	0.13	0.17
27. Post.facial ht.(S-Go)	0.06	0.01	0.05	0.20	0.11	0.24
28. Ant. facial ht(Na-Me)	0.03	0.10	0.10	0.25	0.22	0.32
29. Na-A	0.16	0.05	0.16	0.15	0.22	0.28
30. Ans-Gn	0.01	0.11	0.08	0.09	0.18	0.20
31. Ans-Pns	0.01	0.26	0.23	0.01	0.05	0.05
32. 1-facial plane(Na-Pog)	0.04	0.05	0.03	0.00	0.41	0.10
33. 1-facial plane(Na-Pog)	0.02	0.20	0.20	0.01	0.31	0.19
34. Max. 7-Max. 1	0.02	0.00	0.00	0.00	0.20	0.00
35. Mand. 7-Mand. 1	0.04	0.12	0.03	0.03	0.22	0.04
36. Gla-P. occ.	0.01	0.07	0.00	0.00	0.02	0.00
37. S-Vertex	0.00	0.20	0.01	0.25	0.00	0.26
38. S-P.occ.	0.08	0.08	0.17	0.01	0.00	0.01
39. P.occ.-Bo.	0.14	0.13	0.26	0.05	0.16	0.17

IV. 總括 및 考索

멘델法則에 따라 遺傳形質이 꽃의 靑色, 빨간色, 血液型 等과 같이 極端的인 表現型으로 區分되어 不連續的 變異를 보이는 것을 質的形質(Qualitative traits)이라 하는 反面, 사람의 顔貌를 包含한 身長, 體重, 皮膚色, 知能指數 等과 같이 表現型이 가장 낮은 것에서부터 가장 높은 것 사이에서 連續的인 變異를 보이는 것을 量的形質(Quantitative traits)이라 한다. 그리고 正常的인 量的 形質은 많은 遺傳子로 構成된 遺傳子群에 依해 支配되며 이를 多遺傳子(Polygene)라 하며, 表現型 變異에의 單獨作用은 微弱하고 環境에 依해 쉽게 影響을 받으므로 이를 微動遺傳子(Minor gene)라고도 한다. 이 微動遺傳子들이 共同作用을 하면 量的形質의 表現型은 顯著한 影響을 받을 수 있다. 反面 어떤 量的形質의 表現型은 強力한 作用을 지닌 한雙 또는 여러雙의 遺傳子에 依해 決定되는 境遇도 있는데 이를 主動遺傳子(Major gene)라고 한다. 즉 어떤 하나의 量的形質의 變異는 多數遺傳子에 依한 加算的인 遺傳的變異와 優劣關係에 따른 變異, 環境差에 따른 變異, 遺傳子의 相互作用에 依한 變異, 遺傳子型과 環境과의 相互作用에 依한 變異, 細胞質效果 또는 母體의 影響에 依한 變異에 依해 惹起되나, 普通 分析과 測定이 어려운 後者의 세 要因을 除外하고, 遺傳子의 加算的 作用과 優劣性, 環境의 相對的인 크기를 計算함으로써 量的 形質의 遺傳的變異를 推定하고 있다.^{13, 19, 20)}

이러한 많은 形質變異의 要因中에서 多遺傳子에 依한 加算的인 遺傳的 變異를 立證하는데 臨床的으로 實用性을 갖춘 것이 家族間的 類似性을 研究하는 方法으로서 類似性의 程度는 Pearson 積率相關係數(r)로서 表現한다. Fisher에 依하면 報通 父母中 한 사람이 가지는 遺傳子의 半數가 子女에게 傳達되는 것이므로 優劣에 의한 變異나 環境差에 依한 變異가 없다면, 常染色體의 多遺傳子에 依한 遺傳인 境遇 父子, 父女, 母子, 母女, 兄弟姊妹間的 相關係數(r)는 0.50으로 推定하며, 두 兩親의 平均值와 子女間的 相關係數는 一 即 0.71이 된다고 報告했다.¹⁹⁾

本 研究에서는 對照群으로 使用된 父母間을 除外한 家族構成員間的 相關係數가 全般的으로 좀 낮지만 Fisher의 報告와 相應되는 水準을 보이기 때문에(表II), 頭蓋顔面骨의 遺傳性이 높으며, 常染色體의 多遺傳子에 依한 遺傳樣相을 보인다고 推定할 수 있다. 本 研究은 研究對象이 된 子女의 年齡을 比較的 積極的인 成長이 完了된 年齡層(子는 17歲以上, 女는 15歲以上)으로 制限한 差異로, 成長中인 子女를 對象으로 한 Michigan大學의 研究^{21, 22, 23)}와 比較時 약간 더 높은 相關係數를 보이고 있다. 또 種族間 混血程度가 높은 白人種을 對象으로 調査한 Saunders(1980)²⁰⁾의 研究結果와 比較時 本 研究에서 全般的으로 더 높은 相關係數를 보인다. 이는 韓國人을 對象으로 하였으므로 比較的 同一系統의 遺傳子型을 가짐으로써, 遺傳的 變異가 적음에 起因했다고 推定할 수 있다.^{24, 25)}

Hunter(1970)²⁷⁾는 38家族을 對象으로 顔貌의 遺傳性을 研究하기 爲해 本 研究과 비슷한 年齡層의 子女를 兩親과 比較한 結果 父와 子女間에 가장 높은 相關關係를 가지며 母와 子女間에서는 더 낮은 相關關係를 보였다고 報告하였다. 反面, Saunders는 147家族을 對象으로 行한 研究結果에서 父母子女間 어떤 雙에서도 有意相關의 數에 있어 有意할 만한 差異가 없다고 報告하였다.

本 研究에서는 이들 研究와는 相異한 結果로서 表II의 父子, 父女, 母子, 母女間 比較에서 나타난 有意相關의 갯수에 對한 比率의 差異 檢定(表III)結果 父와 子女間에서 보다 母와 子女間에서 많은 數의 有意相關이 있으며, 特히 母女間에 가장 많은 數의 有意相關을, 父女間에 가장 적은 數의 有意相關을 나타낸다. Maynard Smith(1961)에 따르면 完全 伴性遺傳되는 家族構成員 사이 比較雙의 相關係數는 父女間과 母子間이 0.71, 母女間은 0.50, 父子間은 0 이라고 하였는 바, 本 研究은 이와 相異한 값으로서 完全 伴性遺傳樣相을 認定할 수는 없으며, 確實한 斷定에는 問題點이 있지만 部分的인 X 聯關遺傳 또는 若干의 優劣效果가 있는 常染色體 遺傳에 依했다고 推定할 수 있다.^{19, 29)}

Hunter等²⁰⁾과 Lavelle²⁸⁾은 特히 成人子女의 下頰骨 크기가 父에 近接해간다는 成長의 趨勢變動에 依해 父와 子女의 相關性이 높다고 報告하였다.

本 研究에서는 下顎骨크기에 있어 年齡差이나 趨勢變動에 依한 相關性의 影響은 없는 것으로 나타났으며 Gonial angle은 對照群인 父母間을 除外한 全家族構成員間에서 有意關關을 보이며 Ant. Cranial base는 父女間을 除外하고는 매우 높은 水準의 有意相關을 지니므로 遺傳性이 相當히 높음을 推定할 수 있다. 反面 Articular angle과 Ar-N 項目은 가장 微弱한 相關性을 보임으로써 下顎枝 後緣上에 位置한 Ar計測點이 많은 環境의 影響을 가진다고 推定할 수 있으며, Margolis²¹⁾에 依하면 下顎枝後緣의 環境的 變化要因으로서 下顎과 頭成長에 따른 垂直的 變化와 內翼突筋과 咬筋等 筋肉附著에 依한 效果, 骨의 附加性 成長과 remodelling效果를 들고 있다. 또 ANB angle과 1-SN angle도 가장 微弱한 相關性을 보이는 바 齒牙 前方基底部나 上顎切齒位置에 對한 環境의 影響이 높다고 思料되는 바이다. 頭蓋骨前後長徑計測值인 Gla-P. Occ의 微弱한 相關性 亦是 많은 環境의 影響을 說明해주고 있다.

表IV는 單純相關係數(r)로부터 算定된 決定係數(r²)값으로서 한 變數에 依해 說明되는 다른 變數의 變異性을 說明해 준다. 即 Anterior cranial base length의 境遇 子를 父와 比較한 決定係數값0.27은 父와 子 두 變數間에서 한 變數 “父”에 依해 說明될 수 있는 다른 變數 “子”의 變異性比率은 27%임을 意味한다. 이때 1에서 決定係數값 r²을 뺀 값 1-r²을 說明되지 않는 變異性比率이라 한다.⁵⁾

表V는 從屬變數를 子 또는 女로 하고 獨立變數를 父와 母 두개로 하여, 多重回歸分析結果 算出된 多重相關係數(R)와 多重決定係數(R²)값을 求한 것으로서¹⁾ 이 境遇 全般的인 計測值에서 單純相關係數(r)나 單純決定係數(r²)보다 훨씬 더 높은 數值를 나타냄으로써 子女의 矯正治療時 父母를 調査함으로써 子女의 豫測度를 增進할 수 있음을 示唆해 준다. 이 豫測度를 增進하는 問題에 있어서 Harris等¹⁶⁾은 單純線狀回歸方程式 $y(t) = a + bx$ (y(t)는 子나 女의 豫測하고자 하는 頭蓋顏面骨格의 計測值, x는 家族構成員中 한名의 計測值)을 擴張하여 多重回歸方程式 $y(t) = a + a_1x_1 + a_2x_2 + \dots + a_px_p$ (x_p는 家族構成員의 數)을 利用함으로써 多重決定係數 R²이 增加되어 說明될 수 있는 變異性比率이 增進된다고 하였다.

齒牙의 咬合은 頭蓋顏面骨의 形態에 依해 左右되

는 바¹⁷⁾, 子女의 頭蓋顏面骨形態의 豫測은 重要한 問題이며 父母의 計測值은 利用하여 子女의 顏貌를 豫測한다면 頭蓋顏面骨 成長豫測에 새로운 視角이 넓혀지게 되며, 家族構成員 全体를 對象으로 調査하는 境遇 成長豫測度는 더욱 增進될 것으로 豫測된다. 따라서 家族研究는 頭蓋顏面骨變異의 原因把握과 子女의 成長豫測을 爲한 資料로 利用될 수 있으리라 思料되며 더 많은 研究가 必要하리라 생각된다.

V. 結 論

父母와 子女로 構成된 總 45家族의 側貌頭部放射線寫眞 160枚를 資料로 하여 家族間 頭蓋顏面骨格計測值의 相關性을 研究하여 다음과 같은 結論을 얻었다.

1. 非血族間인 父母間과 比較時 血族間에는 多遺傳子遺傳에 相應한 比較的 높은 相關關係가 있었다.
2. 家族構成員間의 比較에서는 母女間이 가장 높은 相關關係가 있으며 다음이 母子, 父子順 이었으며 父女間이 가장 낮은 相關關係를 가졌다.
3. 遺傳性이 높은 計測項目은 Gonial angle과 Ant. Cranial base length이며 環境의 影響이 큰 項目은 下顎枝後緣, 上顎切齒位置, 齒牙前方其底部 및 頭蓋骨前後長徑 等이었다.
4. 子女의 頭蓋顏面骨 成長의 豫測時 父나 母 한 사람의 計測值보다는 父와 母 두사람의 計測值를 利用하면 豫測度를 높힐 수 있다.

REFERENCES

1. 金海植: 「컴퓨터 분석기법—SPSS」 서울, 博英社.
2. 徐奉甫: 「人類遺傳學」 初版, 서울, 日新社, 1985 pp. 200~209.
3. 徐廷勳: “Jarabak分析法에 依한 韓國人 成人男女의 頭部放射線學的 研究,” 「서울齒大學術誌」, 1: 27~34, 1976
4. 孫泰元: “母와 子女間 不正咬合의 遺傳性에 關한 研究,” 「大齒矯誌」, 14: 127~134, 1984

5. 梁壽亨, 李起受, 李萬燮: “兩親과 子女間에 齒冠幅徑의 遺傳性에 關한 研究” 「慶熙齒大論文集」, 第4集: 53~63, 1982
6. 李奎華: 「統計學」初版, 서울, 博英社, 1981, pp. 200~236.
7. 李澤俊: 「遺傳學」第5版, 서울, 教文社, 1976, pp. 293~297.
8. 韓國保健統計學會編: 「保健統計學」, 서울, 新光出版社, 1982, pp. 76~85.
9. Asbell, M.B., and Camden, N.J.: “A study of the family-line transmission of dental occlusion.” *Am. J. Orthod.*, 43: 265-285, 1957.
10. Broadbent, B.H.: “A new X-ray technique and its application to orthodontia.” *Angle Orthod.*, 1: 45-66, 1931.
11. Curtner, R.M.: “Predetermination of the adult face.” *Am. J. Orthod.*, 39: 201-217, 1953.
12. DeRobertis, E.D.P. and DeRobertis, E.M.F., Jr.: “Essentials of cell and molecular biology.” Saunder College Publishing, 1981.
13. Gardner, E.J. and Snustad, D.P.: “Principles of genetics, 6th ed.” John Wiley and Sons, Inc., 1981.
14. Garn, S.M., Lewis, A.B. and Kerewsky, R.S.: “X-linked inheritance of tooth size.” *J. Dent. Res.*, 44: 439-441, 1965.
15. Goodman, H.O.: “Genetic parameters of dentofacial development.” *J. Dent. Res.*, 44: 174-184, 1965.
16. Graber, T.M.: “Orthodontics. Principles and Practice, 3rd ed.” Philadelphia, W.B. Saunders Co., 1972.
17. Harris, J.E.: “Genetic factors in the growth of the head.” *Dental Clinics of North America*, 19: 151-160, 1975.
18. Harris, J.E. and Kowalski, C.J.: “All in the family: Use of familial information in orthodontic diagnosis, case assessment, and treatment planning.” *Am. J. Orthod.*, 69: 493-510, 1976.
19. Harris, J.E., Kowalski, C.J. and Walker, S.J.: “Intrafamilial dentofacial associations for class II, div. 1 probands.” *Am. J. Orthod.*, 67: 563-570, 1975.
20. Harris, J.E., Kowalski, C.J. and Walker, S.J.: “Dentofacial differences between “normal” sibs of class II and class III patients.” *Angle Orthod.*, 45: 103-107, 1975.
21. Harris, J.E., Kowalski, C.J. and Watnick, S.S.: “Genetic factors in the spape of the craniofacial complex.” *Angle Orthod.* 43: 107-111, 1973.
22. Harris, E.F. and Smith R.J.: “Occlusion and arch size in families, A principal components analysis.” *Angle Orthod.*, 52: 135-143, 1982.
23. Hooton, E.A.: “The evolution and devolution of the human face.” *Am. J. Orthod. and Oral Surg.* 32: 657-672, 1946.
24. Hughes, B.O.: “Race, growth, and malocclusion.” *Am. J. Orthod.*, 24: 1065-1070, 1938.
25. Hughes, B.O.: “Heredity as a factor in cranial and facial development.” *Am. J. Orthod. & Oral Surg.*, 28: 357-360, 1942.
26. Hughes, B.O.: “Heredity and variation in the dentofacial complex.” *Am. J. Orthod.*, 30: 543-548, 1944.
27. Hunter, W.S. and Balbach, D.R., Lamphiear, D.E.: “The heritability of attained growth in the human face.” *Am. J. Orthod.*, 58: 128-134, 1970.
28. Hunter, W.S. and Garn, S.M.: “Evidence for a secular trend in face size.” *Angle Orthod.* 39: 320-323, 1969.
29. Iwagaki, H.: “Hereditary influence of malocclusion.” *Am. J. Orthod.*, 24: 328-336,

- 1938.
30. Jarabak, J.R. and Fizzell, J.A.: "Technique and treatment with ligh-wire edgewise appliances, 3rd ed." Saint Louis, The C.V. Mosby company, 1972.
 31. Johnson, R.S.: "Inheritance of the craniofacial complex: Mother daughter." M. Sc. D. thesis, University of Michigan, 1968.
 32. Kraus, B.S., Wise, W.J., and Frei, R.H.: "Heredity and the craniofacial complex." *Am. J. Orthod.*, 45: 172-207, 1959.
 33. Lavelle, C.L.B.: "Secular trends of the face and stature." *Angle Orthod.*, 42: 221-226, 1969.
 34. Liebgott, B.: "Factors of human skeletal craniofacial morphology." *Angle Orthod.*, 47: 222-230, 1977.
 35. Limborgh, J. Van: "A new view on the control of the morphogenesis of the skull." *Acta Morphol. Neerl.-Scand.* 8: 143-160, 1970.
 36. Litton, S.F., Ackerman, L.V., Issacson, R.J., and Sapiro, B.L.: "A genetic study of class III malocclusion." *Am. J. Orthod.*, 58: 565-577, 1970.
 37. Masty, J.A.: "Inheritance of the craniofacial complex: Father-Son." M. Sc. D. thesis, University of Michigan, 1968.
 38. Moore, G.R., and Hughes, B.O.: "Familial factors in diagnosis, treatment, and prognosis of dentofacial disturbances." *Am. J. Orthod. and Oral Surg.* 28: 603-614, 1942.
 39. Moorrees, C.F.A.: "The dentition as a criterion of race with special reference to the Aleut." *J. Dent. Res.*, 30: 815-821, 1951.
 40. Morton, N.E.: "Analysis of family resemblance and group differences." *Social Biology*, 22: 111-116, 1975.
 41. Morton, N.E.: "Analysis of family resemblance. I. Introduction." *Am. J. Hum. Genet.*, 26: 318-330, 1974.
 42. Nakata, M., Yu, P.L., and Nance, W.E.: "Multivariate analysis of craniofacial measurements in twin and family data." *Am. J. Phys. Anthropol.* 41: 423-430, 1974.
 43. Niswander, J.D.: "Genetics of common dental disorders." *Dent. Clin. N.A.*, 19: 197-206, 1975.
 44. Niswander, J.D., and Chung, C.S.: "Genetic and epidemiologic studies of oral characteristics in Hawaii's schoolchildren: V. sibling correlations in occlusal traits." *J. Dent. Res.*, 54: 324-329, 1976.
 45. Potter, R.H. and Nance, W.E.: "A twin study of dental dimension. I. Discordance, asymmetry, and mirror imagery and mirror imagery." *Am. J. Phys. Anthropol.*, 44: 391-396, 1976.
 46. Rao, D.C., and Maclean, C.J., Morton, N.E. and Yee, S.: "Analysis of family resemblance. V. Height and weight in Northeastern Brazil." *Am. J. Hum. Genet.* 27: 509-520, 1975.
 47. Roshel, J.A., Jr.: "Inheritance of the craniofacial complex: Father-daughter." M. Sc. D. thesis, University of Michigan, 1968.
 48. Rubbrecht, O.: "A study of the heredity of the anomalies of the jaws." *Am. J. Orthod. and Oral Surg.*, 25: 751-779, 1939.
 49. Salzman, J.A.: "Effect of molecular genetics and genetic engineering on the practice of orthodontics." *Am. J. Orthod.*, 61: 437-469, 1972.
 50. Saunders, S.R., Popovich, F., Thompson, G.W.: "A family study of craniofacial dimensions in the Burlington Growth Center sample." *Am. J. Orthod.*, 78: 394-403, 1980.
 51. Sawin, P.B., and Providence, R.I.: "Applications of the principles of heredity to

- orthodontics." *Am. J. Orthod. and Oral Surg.*, 25: 401-418, 1939.
52. Smith, R.J., and Bailit, H.L.: "Problems and methods in research on the genetics of dental occlusion." *Genet. Res.* 47:65-77, 1977.
 53. Snodgrasse, R.M.: "A family line study of cephalofacial growth." *Am. J. Orthod.* 34: 714-724, 1948.
 54. Stein, K.F., Kelly, T.J., and Wood, E.W.: "Influence of heredity in the etiology of malocclusion." *Am. J. Orthod.*, 42: 125-141, 1956.
 55. Thompson, J.N., Jr: "Quantitative variation and gene number." *Nature*, 258:665-668, 1975.
 56. Warren, P.S.: "Inheritance of the craniofacial complex: Motherson." M. Sc. D. thesis, University of Michigan, 1968.
 57. Watnick, S.S.: "Inheritance of craniofacial morphology." *Angle Orthod.*, 42: 339-351, 1972.
 58. Weinberg, R., Cheuk, S.L.: "Introduction to dental statistics." Noyes Medical Publications, 1980.

— ABSTRACT —

A Cephalometric Study on the Inheritance of Craniofacial Complex

Kim, Joong Han, D.D.S.

Lee, Dong Joo, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

Department of Dentistry, Graduate School, Chosun University

This study was undertaken to investigate the inheritance in craniofacial complex among Korean familial members. The subjects were 160 lateral cephalometric radiographs from 45 families.

Standard product-moment correlation coefficients(r) were calculated for the measurements between the familial pairings.

Further, coefficients of determination(r^2) were calculated and multiple regression analyses were performed to assess the use of parents' record for predicting an offspring's craniofacial features.

The following results were obtained.

1. First-degree relatives had a high level of significant correlations which were compatible with a polygenic theory of inheritance than those of non-relatives.
2. Mother-daughter pair had the highest significant correlations, then mother-son and father-son pairs, and, finally, father-daughter pair had the lowest significant correlations.
3. The genetic influence was higher in anterior cranial base length and gonial angle. In contrast, the environmental influence was higher in posterior border of ramus, maxillary ant. teeth, maxillary & mandibular apical bases and Gla-P. occ.
4. The predictability of offspring's cranio-facial growth could be improved by using multiple measurements from both parents than those from father or mother only.