



저작자표시-비영리-변경금지 2.0 대한민국

이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

- 이 저작물을 복제, 배포, 전송, 전시, 공연 및 방송할 수 있습니다.

다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



변경금지. 귀하는 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공할 수 없습니다.

- 귀하는, 이 저작물의 재이용이나 배포의 경우, 이 저작물에 적용된 이용허락조건을 명확하게 나타내어야 합니다.
- 저작권자로부터 별도의 허가를 받으면 이러한 조건들은 적용되지 않습니다.

저작권법에 따른 이용자의 권리는 위의 내용에 의하여 영향을 받지 않습니다.

이것은 [이용허락규약\(Legal Code\)](#)을 이해하기 쉽게 요약한 것입니다.

[Disclaimer](#)

치의학 석사학위 논문

쌍둥이 및 형제자매의 측모 두부 방사선 사진과 BMI를 통한 두개안면부 연조직의 유전적 연관성 고찰

아주대학교 임상치의학대학원

임상치의학과/치과교정학전공

송 정 민

쌍둥이 및 형제자매의 측모 두부 방
사선 사진과 BMI를 통한 두개안면부
연조직의 유전적 연관성 고찰

지도교수 김 영 호

이 논문을 치의학 석사학위 논문으로 제출함.

2017년 8월

아주대학교 임상치의학대학원

임상치의학과/치과교정학전공

송 정 민

송정민의 치의학 석사학위 논문을 인준함.

심사위원장 김영호 인

심사위원 채화성 인

심사위원 남경연 인

아주대학교 임상치의학대학원

2017년 6월 22일

쌍둥이 및 형제자매의 측모 두부 방사선 사진과 BMI를 통한

두개안면부 연조직의 유전적 연관성 고찰

서론 : 본 연구의 목적은 일란성, 이란성 쌍둥이 및 형제 자매의 측모 두부 방사선 사진 계측치와 BMI를 통하여 두개안면부 연조직의 유전적 연관성을 알아보고자 함이다. **재료 및 방법** : 한국인 쌍둥이 총 75쌍(평균 연령; 39.7세)을 대상으로 하였으며, 36쌍의 일란성 쌍둥이(Monozygotic twins; MZ, 남자 16쌍, 여자 20쌍), 13쌍의 이란성 쌍둥이(Dizygotic twin; DZ, 남자 7쌍, 여자 6쌍) 및 26쌍의 동성의 형제 자매(same-sex siblings 남자 11쌍, 여자 15쌍)로 구성되었다. 측모 두부 방사선 사진을 이용하여 30개의 계측치에 대한 연조직 분석법을 시행하였고 각 그룹 내 ICC(Intraclass Correlation Coefficient) 및 Falconer's method 를 이용하여 유전율(h^2)을 계산하였다. 또한 BMI(Body mass index)와 연조직 변수 간 상관관계를 알아보기 위하여 MZ 각 쌍 내에서 BMI 차이와 연조직 변수 값 간 차이의 상관분석을 시행하였다. **결과** : 모든 변수들에 있어서 MZ 그룹이 DZ, Sibling 그룹에 비하여 높은 수준의 ICC값을 나타냈으며 연조직 변수들 중 Cm-Sn-ULA, GPog'-Me'C, Pog-Pog', ULI-ULA/A-A'이 높은 유전율을 나타냈다. Me-Me'(상관계수 0.551), Pog-Pog'(상관계수 0.491), GPog'-Me'C(상관계수 0.486) 세 가지 변수는 MZ 쌍둥이 내 BMI 값과 높은 상관 관계를 보였다. **결론** : MZ 그룹이 DZ, Sibling 그룹에 비하여 연조직 일치도가 높았다. 두개안면부 연조직 변수들 중 중안모와 하

안모 간 이행부 및 하안모 하방 턱과 목으로의 이행부가 높은 유전율을 보였다. BMI의 증가는 턱 끝 연조직 두께 및 하악 하연에서 목에 이르는 연조직 형태에 영향을 주었다.

핵심어: 유전율, 두개안면부 연조직 특성, 두부 방사선사진 분석, BMI, 쌍둥이



차 례

국문요약	i
차례	iii
그림 차례	iv
표 차례.....	v
I. 서론	1
II. 연구대상 및 방법	4
A. Study sample	4
B. Cephalometric measurements	5
C. BMI	5
D. Statical analysis.....	7
III. 결과	10
IV. 고찰	18
V. 결론	22
참고문헌	23
ABSTRACT	27

그림 차례

Fig. 1. Landmark used in Cephalometric analysis 6

Fig. 2 Measurements used in Cephalometric analysis..... 7



표 차례

Table 1. Study sample : age, zygosity and gender of twin and siblings pairs	4
Table 2. Intraclass correlation coefficient (ICC) in MZ, DZ, Sibling group	11
Table 3. Estimates of heritability(h^2) and cultural inheritance(C^2) between MZ and DZ twins	12
Table 4. Estimates of heritability(h^2) and cultural inheritance(C^2) between MZ and Sibling	13
Table 5. Principal components analysis after varimax rotation	15
Table 6. Intraclass correlation coefficients(ICC) and heritability(h^2) estimates for principal components	16
Table 7. Correlation of BMI difference and cephalometric variables difference in each MZ pair	16

I. 서 론

사람의 얼굴은 인간 외 다른 동물들은 물론 신체 다른 부위와 비교하여도 다양성이 높으며 이는 개개인 얼굴 고유의 특징을 만든다. 한 예로 코의 너비와 길이의 상관성은 손의 너비와 길이의 상관성에 비하여 현저히 낮으며(Sheehan and Nachman, 2014) 이는 개개인 얼굴의 다양성을 의미한다.

실제로 우리는 같은 부모에서 나온 형제 자매 간 또는 심지어 쌍둥이 내에서도 얼굴이 다른 경우를 마주치게 되며 ‘속 빼 닮는다’라는 말의 과학적 근거 및 얼굴의 유전에 대해서는 아직도 학자들마다 의견이 분분하다.

이러한 유전율을 구하는데 있어서 유전자를 공유하고 있는 쌍둥이, 형제, 가족간 연구는 중요한 정보들을 제공한다. 20세기 중반부터 인체 측정학 과학자들은 부모-자식간 및 쌍둥이 간 일치도를 비교하여 인간 얼굴 형태의 변이를 유전적으로 설명하고자 하였다(Vandenberg and Strandkov, 1964; Susanne, 1977; Sheehan and Nachman, 2014).

마찬가지로 교정학 분야에서도 1960년대부터 악안면 부위 유전율에 관한 많은 논의들이 있어 왔다(Hunter WS., 1965; Nakata et al., 1973; Savoye et al., 1998; Amini and Borzabadi-Farahani, 2009).

이러한 악안면 부위 유전율에 관한 연구는 임상가가 교정 치료를 통해 바꿀 수 있는 환경의 영향에 관한 질문과 밀접한 연관을 가지고 있어 임상적으로도 중요한 의미를 가진다. 그러나 교정학 분야에서 보고된 연구들은 경조직 및 치아 관련 유전율을 구하는데 초점이 맞춰져 있으며(Nakasima et al., 1982; Manfredi et al., 1997; Carels et al., 2001; Johannsdottir et al., 2005; Amini and Borzabadi-Farahani, 2009) 실질적인 외형을 결정하는 두개안면부 연조직 특성에 관한 연구는 부족하다. 특히 한국인 쌍둥이 및 그 가족들에 관한 유전율 연구는 일부 연구(Kim et al., 2013)를 제외하고는 거의 없다. 따라서 한국인을 대상으로 두개안면부 연조직의 유전율에 관한 연구는 최근 대두되는 soft-tissue based diagnosis paradigm (Ackerman and Proffit, 1997; Terajima et al., 2009) 과 그 맥락을 같이 하며 임상적 의미가 큰 것으로 판단된다.

기존의 두개안면부 연조직의 유전율 연구는 구외 사진, 두부방사선사진 및 3-dimensional optical surface scanning 등의 방법으로 이루어져 왔다(Vanco et al., 1995; Naini and Moss, 2004; Baydas et al., 2007; Kim et al., 2013; Weinberg et al., 2013). 이 중 측모 두부 방사선 사진을 이용한 분석은 연조직 하방의 경조직의 형태 뿐 아니라 입술 두께 턱 끝 연조직의 형태 등 연조직의 두께와 외형을 볼 수 있는 자료로 구외 사진 또는 안면 스캔을 이용한 3D photogrammetry 와 비교할 때 연조직의 두께 측정 및 경조직과 경계 부분을 확인할 수 있다는 점에서 장점이 있다.

연조직 두께 측정과 관련하여 MRI, CT, Ultrasound 등을 이용한 방법(Sipahioğlu et al., 2012; Baillie et al., 2015; Thiemann et al., 2017)을 사용할 경우 보다 입체적이고 정교하게 연조직의 두께를 측정할 수 있다는 장점이 있지만, 이는 교정학 분야에서 널리 사용되기에는 어려우며 표본을 확보 하는데도 어려움이 있다. 따라서 본 연구에서는 한국인을 대상으로 측모 두부방사선 사진을 이용하여 연조직 계측치의 유전율을 구하고자 하였다.

최근에는 안면 부위의 다양한 계측치들을 주성분 분석(principal components analysis)을 통하여 좀 더 직관적으로 이해하려는 시도들이 있어 왔다(Carels et al., 2001; Kim et al., 2013; Weinberg et al., 2013; Sidlauskas et al., 2016; Mayer et al., 2017).

주성분 분석은 많은 변수들 중 서로 간의 상관관계를 고려하여 상관성이 높은 변수들의 선형조합으로 요약, 축소하여 새로운 변수(factor)들을 만드는 통계 기법이다. 이는 기존의 교정학 분야의 많은 연구들에서 vertical / horizontal 또는 angular / linear 로 임의 구분하여 두개 안면부의 유전율 경향을 설명하려던 시도(Lundström, 1987; Manfredi et al., 1997; Amini and Borzabadi-Farahani, 2009)를 좀 더 통계적 근거에 기반을 둔 방법으로 바꾸는데 도움이 될 것이다. 이에 본 연구에서도 주성분 분석을 이용하여 30개의 연조직 계측 항목들을 상관성이 높은 변수들끼리 묶어 새로운 변수를(factor) 추출하였으며 이에 내재된 두개안면부 연조직의 유전율의 의미를 해석하고자 하였다.

또한 기존의 연구들은 악안면 부위 형태 및 계측치와 BMI와의 연관성을 보고 하였다(Starbuck and Ward, 2007; Baillie et al., 2015; Mayer et al., 2017; Thiemann et al., 2017).

Baillie 등(2015)은 초음파를 이용하여 측정된 안면 부위 두께와 BMI와 상관 관계를 분석한 결과 Labrale superius를 제외한 모든 안면 부위 landmark에서 BMI가 증가함에 따른 연조직 두께가 증가하는 양의 상관 관계를 보고하였다. 또한 Mayer 등(2017)은 18-30세 여성을 대상으로 BMI 및 WHR(waist-hip ratio) 수치와 frontal photographs를 기하학적 형태 측정 분석 시행한 결과 높은 BMI를 갖는 여성이 더 넓고 둥근 얼굴 외곽선을 가지며, BMI가 낮은 여성에서 더 좁은 외곽선 및 상대적으로 두꺼운 입술, 큰 눈, 높은 눈썹을 갖는 경향이 있으며 WHR와 관계에서도 유사한 결과를 나타냈지만 안면 특징을 예측하는데 있어서 WHR보다 BMI가 더 예측도가 높음을 보고하였다.

이상을 종합하여 볼 때 측모 두부방사선 사진 상에서 나타나는 연조직의 수치도 BMI와 연관성이 있을 것으로 예측된다. 특히 유전적으로 동일한 MZ 간의 BMI 수치 차이와 연조직 수치 값 차이의 상관관계를 분석한다면 연조직 수치를 해석하는데 있어서 BMI의 영향을 예측할 수 있을 것이다.

따라서 본 연구에서는 일란성, 이란성 쌍둥이 및 형제 자매의 측모 두부 방사선 사진 계측치와 BMI수치 분석을 통하여 두개안면부 연조직의 유전적 연관성을 알아보려고 한다.

II. 연구 대상 및 방법

A. 연구대상

Table 1. Study sample : age(years), zygotity, and gender of twin and sibling pairs

	n	Age		
		Mean(SD)	Min	Max
MZ	36			
Male	16	41(7.90)	26	57
Female	20	38.6(7.56)	24	58
DZ	13			
Male	7	42.21(9.15)	34	63
Female	6	43.67(4.66)	38	48
Sibling	26			
Male	11	32.18(8.32)	20	47
Female	15	42.8(11.64)	24	60
Total	75	39.75(9.26)	20	63

삼성서울병원 쌍둥이 연구에 참여한 쌍둥이 및 그 가족들 중 측모 두부 방사선 사진을 촬영한 553명을 연구대상으로 하였다. 이 중 구치부에 가철식 보철을 시행하여 수직적인 관계가 크게 바뀌었을 가능성이 있는 대상, 전치부 무치악으로 측모가 바뀌었을 가능성이 있는 대상, 악안면부 성형 및 교정치료를 받은 대상을 제외하고 연령 및 성별 분포를 고려하여 MZ 36쌍(남자 16쌍, 여자 20쌍), DZ 13쌍(남자 7쌍, 여자 6쌍), Sibling 26쌍(남자 11쌍, 여자 15쌍)으로 총 75쌍(150명)의 연구대상을 선정하였다(Table1).

연구 대상은 모두 만 20세 이상의 한국인이며 평균연령은 39.7세였다. 이란성 쌍둥이와 형제자매 그룹은 모두 동성이며 연령에 따른 요인을 배제하기 위하여 형제자매의 경우 5살이내의 나이차이를 보이는 경우만을 포함하였다.

본 연구의 절차 및 과정은 임상윤리위원회(Institutional Review Board)의 허가와 승인을 받고 환자동의서를 작성한 후 진행하였다(IRB 2005-08-113-027).

B. Cephalometric measurements

측모 두부 방사선사진은 치아를 가볍게 물고 자연 두부 위치 (Natural head posture)에서 촬영되었으며 모든 측모 두부 방사선 사진의 계측 및 분석은 디지털 분석프로그램 V-ceph 7.0 (Cybermed, Seoul, South Korea) 을 통하여 한 연구자(JM Song)에 의해 이루어졌다. 또한 계측자의 측정오차를 검증하기 위하여 무작위로 추출된 20여명의 환자들을 대상으로 4주 간격으로 반복 트레이닝하여 intracorrelation 을 검증한 결과 유의한 차이가 발견되지 않았다($p < 0.01$).

연조직 분석 계측치의 설정을 위하여 Holdaway analysis, Burstone analysis, Powell analysis, Ricketts analysis, STCA(soft tissue cephalometric analysis) 등의 기존의 연조직 분석법(Ricketts, 1957; Burstone, 1958, 1967; Legan and Burstone, 1980; Holdaway, 1983, 1984; Suzuki and Takahama, 1991; Arnett and Bergman, 1993; Arnett et al., 1999; Bergman, 1999)을 참고하여 21개의 landmark 및 30개의 계측치를 선정 하였다(Fig 1, Fig 2.). 기준점 간 수직 고경 측정을 위하여 SN plane 보다 상방 7 도로 nasion을 지나는 선을 수평기준선(Horizontal reference plane; HP)으로 하였다.

C. BMI

150명의 키(m), 몸무게(kg) 데이터를 이용하여 BMI(body mass index) 를 아래와 같은 공식으로 계산하였다.

$$\text{BMI (kg/m}^2\text{)} = \frac{\text{체중 (kg)}}{\text{신장(m)} \times \text{신장(m)}}$$

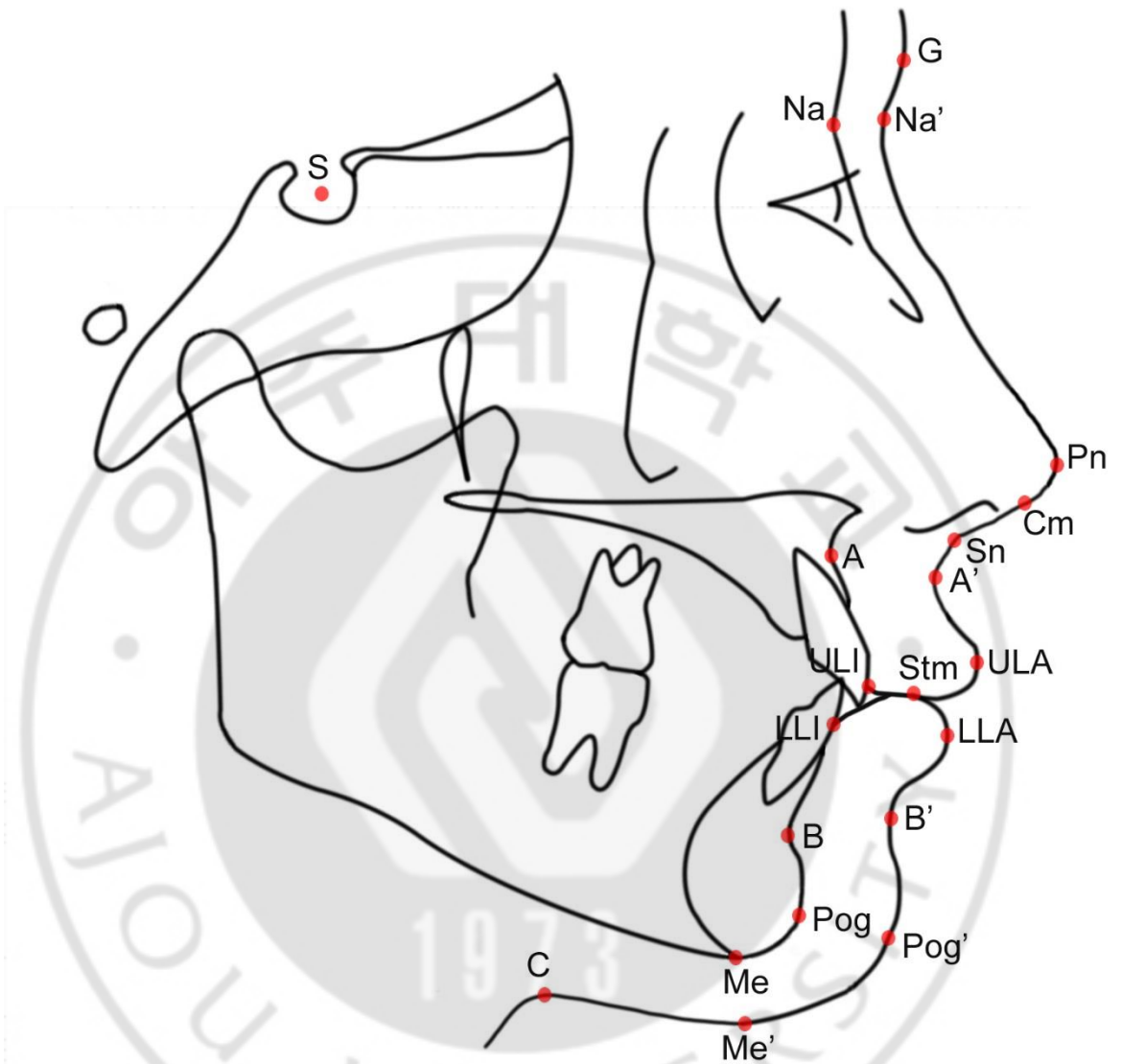


Figure 1. Landmark used in Cephalometric analysis: sella(S); nasion(Na); A point(A); B point(B); pogonion(Po); menton(Me); glabella(G); soft tissue nasion(Na'); pronasale(Pn); columella(Cm); subnasale(Sn); soft tissue A point(A'); upper lip anterior(ULA); stomion (Stm); upper lip inside(ULI); lower lip inside(LLI); lower lip anterior(LLA); soft tissue B point(B'); soft tissue pogonion(Pog'); soft tissue menton(Me'); cervical point(C)

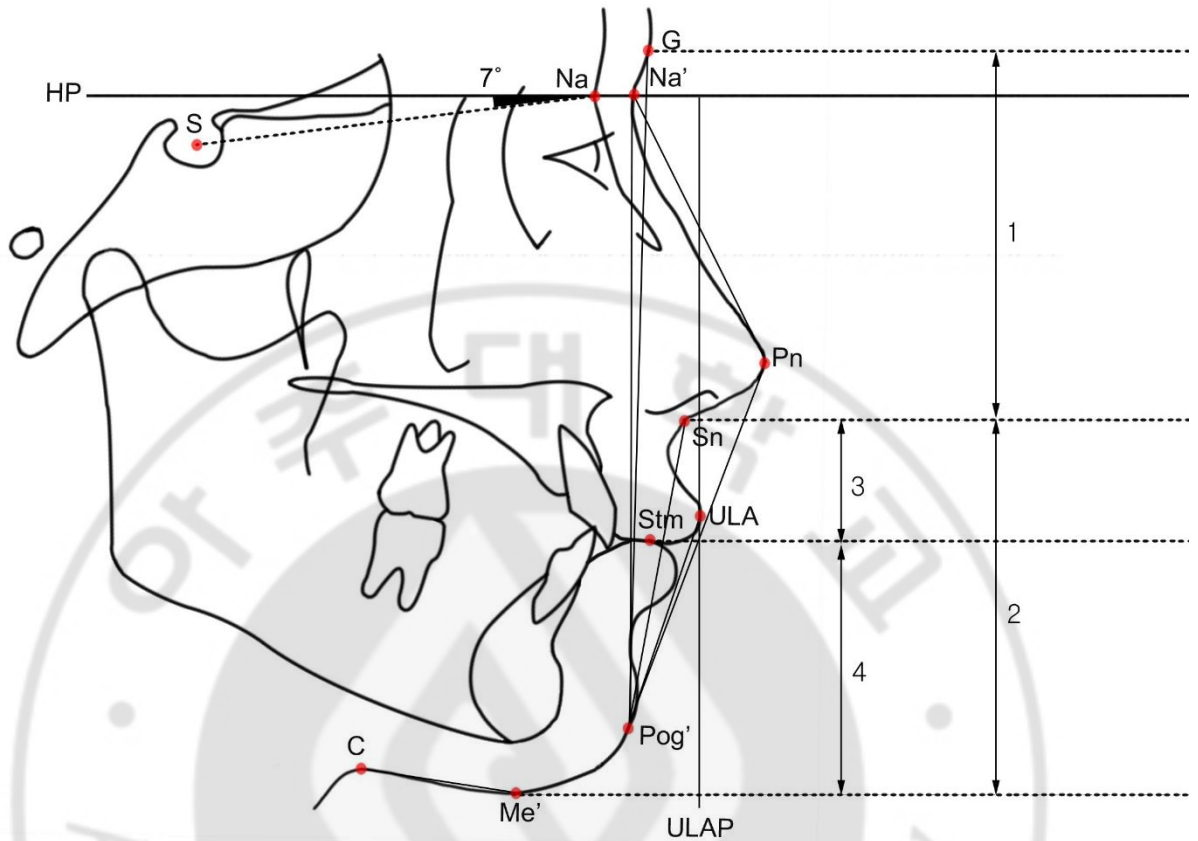


Figure 2. Measurements used in Cephalometric analysis: HP(Horizontal reference plane, SN+7°); ULAP(ULA perpendicular line to HP); 1,G-Sn; 2,Sn-Me'; 3,Sn-Stm; 4,Stm-Me'

D. Statical analysis

모든 분석은 SPSS 통계분석 프로그램을 이용하였다(IBM SPSS Statics Version 21). 통계적으로 유전율(heritability)은 어떠한 표현형 변이가 유전적 변이에 기인한 비율로 유전율이 높을 수록 특정 표현형에 대한 유전적 영향이 크며 낮을 수록 유전적 영향이 작다는 것을 의미한다. 이때 어떠한 특정 표현형(Phenotype)은 아래와 같이 유전적 요인과 환경적 요인의 합으로 나타나게 된다.

$$\text{Phenotype (P)} = \text{Genotype (G)} + \text{Environment (E)}$$

이론적으로 MZ(monozygotic)는 같은 유전자를 공유하며 성별이 같은

DZ(dizygotic)는 유전자의 절반을 공유한다. 따라서 이러한 MZ의 상관성과 DZ의 상관성을 비교해 봄으로써 유전율을 구할 수 있으며 이에 대한 Falconer의 공식은 다음과 같다.

$$h^2 = 2(ICC_{MZ} - ICC_{DZ})$$

h^2 : 유전율; heritability

ICC_{MZ} : Intraclass correlation coefficient of MZ pairs

ICC_{DZ} : Intraclass correlation coefficient of DZ pairs

또한 환경적인 영향을 나타내는 cultural inheritance(C^2)는 다음과 같다.

$$C^2 = 2ICC_{DZ} - ICC_{MZ}$$

1. Intraclass correlation coefficient (ICC)

신뢰도 분석을 통하여 MZ, DZ, Sibling 각 그룹 내 30개의 두부 방사선 계측치변수에 대한 ICC값(평균측도 사용)을 산출하였다.

쌍둥이연구에서 ICC값은 다음과 같이 산출된다(Patrick, 1979).

$$ICC = \frac{MS_{\text{between}} - MS_{\text{within}}}{MS_{\text{between}} + MS_{\text{within}}}$$

MS_{within} : mean-square estimates of within-pair variance, 같은 쌍둥이 내에서 나타나는 차이

MS_{between} : mean-square $MS_{\text{between}} - MS_{\text{within}}$ estimates of between-pair variance, 서로 다른 쌍둥이에서 나타나는 차이

즉, ICC 값이 클 수록 전체 변이 중 서로 다른 쌍둥이에서 나타나는 차이가 큰 것으로 같은 쌍둥이 내에서 변수 값이 유사할수록 ICC값이 높게 나온다고 평가할 수 있다.

또한 유전적 관점에서 같은 성별의 형제자매는 같은 성별의 이란성 쌍둥이와 같은 정도의 유전자를 공유한다. 따라서 성별이 같은 형제자매(Sibling)와 이란성 쌍둥이(MZ)의 비교를 통한 유전율에도 마찬가지로 Falconer의 공식을 적용할 수 있다($h^2 = 2(ICC_{MZ} - ICC_{Sib})$). 따라서 본 연구에서는 MZ-DZ 단일 비교 및 유전율 계산이 아닌 MZ-Sibling 간 분석을 추가하여 유전율을 추정하는데 있어

신뢰성을 얻고자 하였다.

2. Principal components analysis (PCA)

주성분 분석을 통하여 30개의 두개안면부 연조직 변수들을 상관성이 높은 변수들끼리 묶어 8개의 새로운 변수들을(factor1~factor8) 추출하였다. 상관행렬을 이용한 주성분 분석을 시행하였으며 초기 고유 값 1 이상을 요인으로 추출하고, Kaiser 정규화가 있는 varimax 방식으로 성분 행렬 사각회전 시행하였다.

다음으로 추출 된 요인(factor)들에 속하는 변수들의 ICC 값의 평균을 각 요인의 ICC로 계산하였으며 이 값을 이용하여 앞선 방식과 마찬가지로 falconer의 공식으로 유전율을 계산하였다.

3. Correlation analysis between BMI and soft cephalometric variables

연조직 변수의 특성상 측정치와 BMI 가 연관성이 있을 것으로 판단되는 바, 유전적으로 동일한 MZ(총 36쌍; 남자 16쌍, 여자 20 쌍)의 각 쌍 내에서 BMI 차이 값과 연조직 변수 측정치의 차이 값의 피어슨 상관분석을 시행하였다.

III. 결 과

신뢰도 분석 결과 DZ, Sibling 그룹에 비하여 MZ 그룹에서 모든 변수들이 매우 높은 수준의 ICC값을 나타냈다(Table 2). 이는 MZ 그룹에서 각 일관성 쌍둥이 내 연조직 계측치 값이 유사함을 나타낸다. 특히 MZ 내 ICC값 중에서 Facial convexity를 의미하는 Na'-Pn-Pog'(°) 및 하안면 고경인 Stm-Me'(mm), Sn-Me'(mm)이 높은 수준의 ICC 값을 나타냈다.

또한 각 세 그룹의 ICC값과 Falconer's method를 이용하여 좁은 의미의 유전율(h^2)와 환경적 영향을 나타내는 cultural inheritance(C^2)를 계산하였다. Table 3는 MZ와 DZ 그룹의 ICC 값을 이용하여 구한 유전율이며, Table 4는 MZ와 Sibling 그룹의 ICC값을 이용한 유전율이다.

Table 3와 Table 4 에서 공통적으로 높은 유전율을 갖는 변수들은 다음과 같다. Profile 구조물 간의 각도를 측정한 변수들 중에서는 Cm-Sn-ULA 와 GPog'-Me'C 이 높은 유전율을 나타냈으며, 안면부 기준선들(ULAP, ULAPog', SnPog', PnPog') 에 대한 깊이 또는 돌출도를 나타내는 변수들 중에서는 LLA \perp ULAPog' (mm) 이 높은 유전율을 보였다.

반면 연조직의 두께를 나타내는 변수들 중 입술 두께 변수들(A-A', ULI-ULA, LLI-LLA)은 상대적으로 낮은 유전율을 보였으며 턱 끝 연조직 두께에 해당하는 변수들 중 Pog-Pog' 은 높은 유전율을 나타내었다. 또한 수치 간 비율을 계산한 변수들 중에서는 ULI-ULA/A-A' 값이 높은 유전율을 보였다.

Principal components analysis 를 통하여 전체 변수들을 누적 84.5%까지 설명하는 8개의 성분이 추출되었으며(PCA1~PCA8) 추출된 각 요인들에 대하여 위에서와 같은 방법으로 ICC 값과 유전율을 구하였다(Table5, Table 6).

PCA1 은 변수들을 23.36% 로 대표하여 설명 가능하며, 이는 모두 안면부 기준선들(ULAPog', SnPog', PnPog') 에 대한 깊이 또는 돌출도를 나타내는 변수들로 구성되었다. 추출한 각 성분들의 유전율을 구한 결과 h_{MZ-DZ}^2 와 h_{MZ-Sib}^2 모두 PCA2 와 PCA7에서 높은 값을 보였으며, 입술 두께를 나타내는 변수들로 주로 구성된 PCA6에서 가장 낮은 수준의 유전율을 보였다.

다음으로 BMI와 관련된 변수를 찾기 위하여 유전적으로 동일한 것으로 가정되는 MZ 각 쌍 에서 BMI 차이 값과 변수 차이 값 사이 상관 분석을 시행한 결과 Me-Me', Pog-Pog', GPog'-Me'C 세가지 변수가 유의한 확률로 BMI와 상관성을 보였다($p < 0.05$, Table 7).

Table 2. Intraclass correlation coefficient (ICC) in MZ, DZ, Sibling group

variables	ICC _{MZ}	ICC _{DZ}	ICC _{Sib}
Facial angular measurement(°)			
G-Na'-Pn (°)	0.750 ^{***}	0.441	0.695 ^{***}
Cm-Sn-ULA (°)	0.864 ^{***}	0.092	-0.154
GPog'-Na'Pn (°)	0.893 ^{***}	0.676 [*]	0.599 [*]
Na'-Pn-Pog' (°)	0.919 ^{***}	0.485	0.618 ^{**}
GPog'-Me'C (°)	0.811 ^{***}	0.140	0.255
G-Sn-Pog' (°)	0.935 ^{***}	0.013	0.651 ^{**}
HP-Na'Pog' (°)	0.880 ^{***}	0.711 [*]	0.541 [*]
Na'-Pog'-ULA (°)	0.871 ^{***}	0.513	0.680 ^{**}
Projection of nose and lip(mm)			
Pn ⊥ ULAP (mm)	0.878 ^{***}	0.768 ^{**}	0.400
A' ⊥ ULAP (mm)	0.865 ^{***}	0.557	0.580 [*]
LLA ⊥ ULAPog' (mm)	0.826 ^{***}	0.364	0.033
Sn ⊥ ULAPog' (mm)	0.912 ^{***}	0.671 [*]	0.507 [*]
B' ⊥ ULAPog' (mm)	0.842 ^{***}	0.223	0.572 [*]
ULA ⊥ SnPog' (mm)	0.911 ^{***}	0.643 [*]	0.505 [*]
ULA ⊥ PnPog' (mm)	0.886 ^{***}	0.653 [*]	0.638 ^{**}
LLA ⊥ SnPog' (mm)	0.876 ^{***}	0.597	0.326
LLA ⊥ PnPog' (mm)	0.889 ^{***}	0.562	0.443 ^{**}
Soft tissue thickness(mm)			
A-A' (mm)	0.882 ^{***}	0.858 ^{**}	0.825 ^{***}
ULI - ULA (mm)	0.733 ^{***}	0.721 [*]	0.542 [*]
LLI - LLA (mm)	0.692 ^{***}	0.711 [*]	0.578 [*]
Pog-Pog' (mm)	0.851 ^{***}	-0.585	0.238
Me-Me' (mm)	0.832 ^{***}	0.066	0.550 [*]
ULI-ULA / A-A'	0.806 ^{***}	0.010	0.293
Pog-Pog' / Me-Me'	0.703 ^{***}	0.348	0.578 [*]

Facial height(mm)			
G-Sn (mm)	0.889***	0.401	0.524*
Sn-Me' (mm)	0.946***	0.518	0.743***
Sn-Stm (mm)	0.868***	0.553	0.610*
Stm-Me' (mm)	0.939***	0.397	0.800***
G-Sn / Sn-Me'	0.839***	0.586	0.409
Stm-Me' / Sn-Stm	0.790***	0.304	0.685**

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

Table 3. Estimates of heritability(h^2) and cultural inheritance(C^2) between MZ and DZ twins

variables	h^2	C^2
Facial angular measurement(°)		
G-Na'-Pn (°)	0.618	0.132
Cm-Sn-ULA (°)	1.544	-0.680
GPog'-Na'Pn (°)	0.434	0.459
Na'-Pn-Pog' (°)	0.868	0.051
GPog'-Me'C (°)	1.342	-0.531
G-Sn-Pog' (°)	1.844	-0.909
HP-Na'Pog' (°)	0.338	0.542
Na'-Pog'-ULA (°)	0.716	0.155
Projection of nose and lip(mm)		
Pn ⊥ ULAP (mm)	0.220	0.658
A' ⊥ ULAP (mm)	0.616	0.249
LLA ⊥ ULAPog' (mm)	0.924	-0.098
Sn ⊥ ULAPog' (mm)	0.482	0.430
B' ⊥ ULAPog' (mm)	1.238	-0.396
ULA ⊥ SnPog' (mm)	0.536	0.375
ULA ⊥ PnPog' (mm)	0.466	0.420
LLA ⊥ SnPog' (mm)	0.558	0.318
LLA ⊥ PnPog' (mm)	0.654	0.235
Soft tissue thickness(mm)		
A-A' (mm)	0.048	0.834
ULI - ULA (mm)	0.024	0.709
LLI - LLA (mm)	-0.038	0.730

Pog-Pog' (mm)	2.872	-2.021
Me-Me' (mm)	1.532	-0.700
ULI-ULA / A-A'	1.592	-0.786
Pog-Pog' / Me-Me'	0.710	-0.007
Facial height(mm)		
G-Sn (mm)	0.976	-0.087
Sn-Me' (mm)	0.856	0.090
Sn-Stm (mm)	0.630	0.238
Stm-Me' (mm)	1.084	-0.145
G-Sn / Sn-Me'	0.506	0.333
Stm-Me' / Sn-Stm	0.972	-0.182

$$h^2 = 2(\text{ICC}_{\text{MZ}} - \text{ICC}_{\text{DZ}}), C^2 = 2\text{ICC}_{\text{DZ}} - \text{ICC}_{\text{MZ}}$$

Table 4. Estimates of heritability(h^2) and cultural inheritance(C^2) between MZ and Sibling

variables	h^2	C^2
Facial angular measurement(°)		
G-Na'-Pn (°)	0.110	0.640
Cm-Sn-ULA (°)	2.036	-1.172
GPog'-Na'Pn (°)	0.588	0.305
Na'-Pn-Pog' (°)	0.602	0.317
GPog'-Me'C (°)	1.112	-0.301
G-Sn-Pog' (°)	0.568	0.367
HP-Na'Pog' (°)	0.678	0.202
Na'-Pog'-ULA (°)	0.382	0.489
Projection of nose and lip(mm)		
Pn ⊥ ULAP (mm)	0.956	-0.078
A' ⊥ ULAP (mm)	0.570	0.295
LLA ⊥ ULAPog' (mm)	1.586	-0.760
Sn ⊥ ULAPog' (mm)	0.810	0.102
B' ⊥ ULAPog' (mm)	0.540	0.302
ULA ⊥ SnPog' (mm)	0.812	0.099
ULA ⊥ PnPog' (mm)	0.496	0.390
LLA ⊥ SnPog' (mm)	1.100	-0.224
LLA ⊥ PnPog' (mm)	0.892	-0.003

Soft tissue thickness(mm)

A-A' (mm)	0.114	0.768
ULI - ULA (mm)	0.382	0.351
LLI - LLA (mm)	0.228	0.464
Pog-Pog' (mm)	1.226	-0.375
Me-Me' (mm)	0.564	0.268
ULI-ULA / A-A'	1.026	-0.220
Pog-Pog' / Me-Me'	0.250	0.453

Facial height(mm)

G-Sn (mm)	0.730	0.159
Sn-Me' (mm)	0.406	0.540
Sn-Stm (mm)	0.516	0.352
Stm-Me' (mm)	0.278	0.661
G-Sn / Sn-Me'	0.860	-0.021
Stm-Me' / Sn-Stm	0.210	0.580

$$h^2 = 2(\text{ICC}_{\text{MZ}} - \text{ICC}_{\text{Sib}}), C^2 = 2\text{ICC}_{\text{Sib}} - \text{ICC}_{\text{MZ}}$$

Table 5. Principal components analysis after varimax rotation

	1	2	3	4	5	6	7	8
LLA \perp PnPog' (mm)	.941	-.054	.006	.152	.203	.047	.091	.055
LLA \perp ULAPog' (mm)	.931	.102	.085	-.025	-.116	-.011	-.092	-.004
LLA \perp SnPog' (mm)	.930	-.179	.203	.052	.121	.069	.020	.004
ULA \perp PnPog' (mm)	.619	-.229	-.077	.300	.517	.115	.263	.117
B' \perp ULAPog' (mm)	.609	.212	.081	-.258	-.218	-.400	-.309	-.030
ULA \perp SnPog' (mm)	.582	-.524	.118	.175	.454	.203	.185	.056
Sn \perp ULAPog' (mm)	-.530	.509	-.154	-.172	-.521	-.162	-.216	-.068
A' \perp ULAP (mm)	.194	-.890	.205	-.038	.043	.164	.132	.015
Pn \perp ULAP (mm)	-.245	.839	-.008	.100	-.019	-.047	-.145	-.019
Cm-Sn-ULA (°)	.009	.735	-.023	.195	-.021	-.080	.092	.013
HP-Na'Pog' (°)	-.338	-.668	.319	-.008	-.353	.089	-.014	.016
G-Sn-Pog' (°)	.345	.598	-.139	.487	.262	.131	.011	.128
ULI-ULA / A-A'	.036	-.491	-.376	-.263	.206	.447	-.097	-.299
Sn-Me' (mm)	.173	-.127	.929	-.023	.092	.182	.030	-.124
Stm-Me' (mm)	.137	-.165	.866	-.057	-.266	.226	.060	-.105
G-Sn / Sn-Me'	-.011	.474	-.618	-.163	-.099	.225	-.046	.415
GPog'-Na'Pn (°)	.121	.212	.013	.881	.123	-.014	.052	-.102
Na'-Pn-Pog' (°)	-.164	-.408	.093	-.810	-.163	-.079	-.019	-.035
G-Na'-Pn (°)	.213	.325	-.295	-.651	.200	-.062	.020	.170
Na'-Pog'-ULA (°)	.533	-.003	-.108	.587	.411	.225	.188	.203
Stm-Me' / Sn-Stm	-.031	-.138	.167	-.088	-.887	.181	.070	.020
Sn-Stm (mm)	.166	-.005	.650	.047	.701	.027	-.037	-.106
ULI - ULA (mm)	-.061	-.214	.085	.103	-.033	.881	.020	-.173
LLI - LLA (mm)	.210	-.144	.168	.054	-.041	.685	.139	-.222
A-A' (mm)	-.112	.237	.448	.369	-.245	.534	.099	.100
G-Sn (mm)	.174	.447	.253	-.250	-.024	.499	-.026	.390
Pog-Pog' (mm)	-.025	-.142	.343	-.070	-.009	.106	.789	.088
GPog'-Me'C (°)	.076	.026	-.176	.125	.005	.004	.766	-.076
Pog-Pog' / Me-Me'	.049	-.039	-.151	-.047	.007	-.218	.068	.857
Me-Me' (mm)	-.086	-.031	.379	-.001	.002	.261	.507	-.643

Table 6. Intraclass correlation coefficients(ICC) and heritability(h²) estimates for principal components

	variance explained (%) [*]	ICC _{MZ}	ICC _{DZ}	ICC _{Sib}	h _{MZ-DZ} ²	h _{MZ-Sib} ²
PCA1	23.36	0.877	0.53	0.432	0.694	0.891
PCA2	18.54(41.9)	0.871	0.359	0.385	1.026	0.972
PCA3	12.18(54.08)	0.908	0.5	0.651	0.815	0.515
PCA4	8.97(63.05)	0.858	0.529	0.648	0.659	0.421
PCA5	6.78(69.83)	0.829	0.429	0.648	0.801	0.363
PCA6	5.37(75.2)	0.799	0.673	0.617	0.253	0.364
PCA7	4.94(80.14)	0.831	-0.223	0.247	2.107	1.169
PCA8	4.38(84.52)	0.768	0.207	0.564	1.121	0.407

*() cumulative

$$h_{MZ-DZ}^2 = 2(ICC_{MZ} - ICC_{DZ}), h_{MZ-Sib}^2 = 2(ICC_{MZ} - ICC_{Sib})$$

Table 7. Correlation of BMI(body mass index) difference and cephalometric variables difference in each MZ pair

variables	r [*]
Facial angular measurement(°)	
G-Na'-Pn (°)	-0.280
Cm-Sn-ULA (°)	-0.162
GPog'-Na'Pn (°)	0.088
Na'-Pn-Pog' (°)	-0.001
GPog'-Me'C (°)	0.486**
G-Sn-Pog' (°)	-0.109
HP-Na'Pog' (°)	0.069
Na'-Pog'-ULA (°)	0.105
Projection of nose and lip(mm)	
Pn ⊥ ULAP (mm)	-0.104
A' ⊥ ULAP (mm)	0.082
LLA ⊥ ULAPog' (mm)	0.040
Sn ⊥ ULAPog' (mm)	-0.161
B' ⊥ ULAPog' (mm)	0.180
ULA ⊥ SnPog' (mm)	0.120
ULA ⊥ PnPog' (mm)	0.161
LLA ⊥ SnPog' (mm)	0.098
LLA ⊥ PnPog' (mm)	0.128
Soft tissue thickness(mm)	
A-A' (mm)	-0.038

ULI - ULA (mm)	-0.008
LLI - LLA (mm)	-0.022
Pog-Pog' (mm)	0.491**
Me-Me' (mm)	0.551**
ULI-ULA / A-A'	0.004
Pog-Pog' / Me-Me'	-0.251

Facial height(mm)

G-Sn (mm)	-0.109
Sn-Me' (mm)	0.215
Sn-Stm (mm)	0.117
Stm-Me' (mm)	0.183
G-Sn / Sn-Me'	-0.202
Stm-Me' / Sn-Stm	-0.007

* r = Pearson's correlation coefficient

** p<0.05



IV. 고 찰

두개안면부 연조직은 임상 치료의 중요한 척도이나 경조직에 비하여 비만도, 연령 등 유전 외적인 요소의 영향을 많이 받을 수 있어 유전율 분석에 어려움이 있다.

Vanco 등(1995)은 측모 사진을 이용하여 연조직 profile 을 분석하여 MZ 가 DZ보다 전후방적, 수직적 인자들에서 높은 일치도를 보이며 코와 입술의 형태가 높은 유전적 영향에 있을 수 있음을 제시하였다.

Kim 등(2013)은 한국인 가족을 대상으로 2D digital photograph 를 이용한 유전율 연구에서 0.25-0.61의 유전율을 보고하였으며, factor analysis를 통하여 lower face portion, orbital region, vertical length 3가지의 요인을 추출하였다.

Baydas 등(2007)은 69쌍의 터키인 sibling의 두부방사선 사진을 이용한 profile 유전율 연구에서 chin thickness, soft-tissue facial angle, Merrifield angle, Holdaway angle에서 높은 수준의 유전율을 보고하였다($p < .001$).

Naini 등(2004)은 3-dimensional optical surface scanning을 이용하여 MZ, same-sex DZ, mixed-sex DZ 26쌍을 대상으로 하여 강한 유전율을 보이는 중안면부 triangular area(orbital rims, intercanthal area, nose)를 제시하였다.

또한 이와 유사하게 Weinberg 등(2013)은 3D digital stereophotogrammetry 를 통하여 중앙부 중안모 구조물들의 길이와 폭의(breadth of orbital and nasal structures, upper lip height and projection, and the vertical and forward projection of the root of the nose) 높은 유전율을 보고하였다.

본 연구에서도 기존 연조직 유전율 연구들과 유사하게 MZ 그룹에서 각 pair간의 높은 일치도를 보였다(Table 2).

MZ-DZ, MZ-Sibling 간 비교를 이용한 유전율에서 Pog-Pog', Cm-Sn-ULA, ULI-ULA/A-A', GPog'-Me'C 에서 공통적으로 높은 유전율을 보였다.

비순각에 해당하는 Cm-Sn-ULA 이 높은 유전율을 보인 것에 비해, 입술 두께를 나타내는 변수들을 상대적으로 낮은 유전율을 보였다. 이는 3D photographic을 이용하여 952명의 쌍둥이를 대상으로 한 대규모 연구에서 인중 부위(hot spot ; 높

은 유전율을 의미)를 제외하고는 입술 부위에서(cold spot; 낮은 유전율을 의미) 유전율이 낮게 나온 기존의 연구와 유사한 결과이다(Tsagkrasoulis et al., 2017).

또한 연조직 두께를 측정한 변수들 중에서는 턱 끝 연조직 두께에 해당하는 Pog-Pog', Me-Me' 이 입술 두께를 측정한 변수들 보다 높은 유전율을 보였으며 이는 Tsagkrasoulis 등(2017)의 연구와 일치하는 결과이다. 반면, 본 연구에서 상순의 긴장도를 의미하는 ULI-ULA/A-A' 은 높은 유전율을 나타내었다.

또한 안면 고경에 해당하는 변수들 중에서는 중안부 수직적 고경에 해당하는 G-Sn 의 유전율이 Sn-Me', Sn-Stm, Stm-Me' 에 비하여 높게 나타났으며 코의 형태에 해당하는 각도들 중에서는 Na'-Pn-Pog' 이 비교적 높은 유전율을 보였다. 이는 중안면부의 길이가 코에 의해 대표되는 만큼 코의 고경 및 길이가 유전율이 높음을 보고한 기존의 연조직 분석 연구들과 관련이 있을 것으로 생각된다 (Naini and Moss, 2004; Weinberg et al., 2013).

하지만 이러한 결과는 기존의 경조직 연구에서 Upper anterior facial height(N-ANS)에서 낮은 유전율을 보이고, Lower anterior facial height(ANS-Me)에서 높은 유전율을 보인 연구와 반대되는 결과이다(Amini and Borzabadi-Farahani, 2009). Lundström(1987) 의 연구에서도 다른 수직적 계측치보다 Upper anterior facial height 에서 낮은 유전율을 보고하였다

전체 변수들 중 soft tissue chin thickness 에 해당하는 Pog-Pog' 이 높은 유전율을 보이는 것은 Baydas 등(2007)과 Khan 등(2017)의 연구와 일치한다.

Chin thickness와 관련하여 Macari 등(2014)과 Khan 등(2017)은 mandibular divergence pattern 과 chin thickness 의 관련성을 연구한 결과 큰 하악각을 가지는 그룹에서 soft tissue chin thickness 얇음을 보고하였다. 또한 성별 및 skeletal class I, II, III에 따라 안면부 tissue thickness의 분포에 차이가 있음이 보고되기도 하였다 (Kurkcuoglu et al., 2011). Mandibular divergence pattern과 관련하여 Sidlauskas 등(2016)은 SNB, N-S-Ar, Ar-Go-Me 에서 높은 유전율을 보고 하였고 하악골 형태의 유전율이 높음을 제시하였으며, 또한 Amini 등(2009)과 Manfredi 등(1997)은 gonial angle의 높은 유전율을 보고하였다.

즉 이를 종합하여 볼 때 우리의 연구에서 chin thickness 에서 높은 유전율을

나타낸 것은 기존 연구들에서 하악의 형태의 높은 유전율과 관련된 것일 수 있다. 즉 skeletal pattern, 하악의 형태 및 divergence pattern 과 chin thickness을 연계하는 유전율에 관한 종합적인 연구가 필요할 것으로 생각된다.

본 연구에서 principal components analysis를 통하여 전체 변수를 누적 84.5% 까지 설명하는 8개 성분이 추출되었다(Table 5,6). PCA1는 모두 측모 기준선 PnPog'(Esthetic-line), Pog'ULA(Holdaway line), SnPog' (Burstone's B line) 에 대한 입술, 인중, sulcus깊이를 포함하며 이는 평균 보다 약간 높은 유전율을 나타냈다. PCA2는 facial convexity를 나타내는 HP-Na'Pog, G-Sn-Pog' 및 입술에 대한 코의 돌출도, 비순각, 등을 포함하며 이는 상당히 높은 유전율을 나타내었다. 반면 코의 형태 각도를 나타내는 변수들은 PCA4 에 포함되었으며 유전율은 중간 정도로 나타났다.

Pog-Pog', GPog'-Me'C 가 포함된 PCA7 은 가장 높은 유전율을 보였으며, 반면 가장 낮은 유전율을 보인 요인은 입술 두께가 주로 포함된 PCA6 였다.

마지막으로 유전적으로 같은 MZ 각 쌍 내에서 BMI 의 차이가 연조직 어떤 변수가 차이와 관련이 있는지 상관분석 시행한 결과 Me-Me'(상관계수 0.551), Pog-Pog'(상관계수 0.491), GPog'-Me'C(상관계수 0.486) 세가지 변수가 유의한 확률로 상관성을 보였다(Table 7). 세가지 변수 모두 양의 상관성을 보였으며 이는 쌍둥이 내에서 BMI 가 높은 쪽이 chin thickness(Pog-pog', Me-Me') 및, mentocervical angle(GPog'-Me'C) 의 값이 커지는 경향이 있음을 나타낸다. 이는 BMI 증가 시 예상되는 턱 끝 및 하악 하연 하방 및 지방 축적과 관련성이 있을 것으로 생각된다. 이러한 결과와 관련하여 BMI가 normal인 집단에 비하여 BMI 가 높은 집단에 neck/chin angle이 2.2% 정도의 변화가 있음을 보고한 바가 있으며(Machard et al., 2016) MRI를 이용한 터키인의 측모 연조직 두께 측정에서도 입술 두께는 BMI 증가와 유의한 상관성을 보이지 않은 반면 mental eminence, beneath chin 부위에서 BMI 증가에 따른 두께 증가에 유의한 상관성을 보인 보고가 있다(Sipahioğlu et al., 2012).

또한 Pog-Pog', Me-Me' 및 GPog'-Me'C 간의 상관성을 고려할 때 만약 BMI 가 증가 할 때 cervical point 에서 연조직의 두께는 변화하지 않고 Pogonion 과

menton 부근 soft tissue의 두께만이 증가한다면 BMI 증가함에 따라 GPog'-Me'C의 각도 값은 감소하는 음의 상관성을 나타냈을 것이다. 하지만 상관분석 결과 GPog'-Me'C 과 BMI 값이 양의 상관관계를 나타냈으며 이는 BMI 값이 증가함에 따라 Pogonion과 menton에서 연조직 두께가 증가하는 것보다 cervical point에서의 연조직 두께 증가량이 클 것임을 유추할 수 있다. 이러한 결과를 고려할 때 다음 연구에서는 cervical point에서 soft tissue 의 두께를 직접 측정하여 BMI와의 상관성을 보는 것이 좋을 것으로 생각된다.

본 연구에서 사용된 150명의 평균 나이는 39.75세로 이는 기존의 쌍둥이 연구들보다 매우 높다. 이는 성장이 완료된 성인을 대상으로 한다는 점에서는 의미가 있지만, 지나치게 높은 평균 연령은 각 쌍둥이간 혹은 형제자매간 살아온 환경적 영향의 차이가 커진다는 점에서 약점을 갖는다. 또한 연조직의 특성상 노화의 영향력 또한 커진다는 점에서 이는 다음 연구에서 보완해야할 사항으로 판단 된다.

V. 결 론

- MZ 그룹의 두개안면부 연조직의 유사성이 DZ, Sibling 그룹에 비하여 연조직 일치도가 현저히 높았다.
- 두개안면부 연조직 변수들 중에서 중안모와 하안모 간 이행부(nasolabial angle) 및 하안모 하방 턱과 목으로의 이행부(soft tissue chin thickness, mentocervical angle)가 높은 유전율을 보였다.
- BMI의 증가는 턱 끝 연조직 두께 및 하악 하연에서 목에 이르는 연조직 형태에 영향을 주었다.

참 고 문 헌

1. Ackerman JL, Proffit WR. Soft tissue limitations in orthodontics: Treatment planning guidelines. *The Angle Orthodontist* 1997;67(5):327-336.
2. Amini F, Borzabadi-Farahani A. Heritability of dental and skeletal cephalometric variables in monozygous and dizygous Iranian twins. *Orthodontic Waves* 2009;68(2):72-79.
3. Arnett GW, Bergman RT. Facial keys to orthodontic diagnosis and treatment planning. Part I. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1993;103(4):299-312.
4. Arnett GW, Bergman RT. Facial keys to orthodontic diagnosis and treatment planning--Part II. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1993;103(5):395-411.
5. Arnett GW, Jelic JS, Kim J, et al. Soft tissue cephalometric analysis: Diagnosis and treatment planning of dentofacial deformity. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics* 1999;116(3):239-253.
6. Baillie LJ, Mirijali SA, Niven BE, Blyth P, Dias GJ. Ancestry and BMI Influences on Facial Soft Tissue Depths for A Cohort of Chinese and Caucasoid Women in Dunedin, New Zealand. *J Forensic Sci* 2015;60(5):1146-1154.
7. Baydas B, Erdem A, Yavuz I, Ceylan I. Heritability of facial proportions and soft-tissue profile characteristics in Turkish Anatolian siblings. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2007;131(4):504-509.
8. Bergman RT. Cephalometric soft tissue facial analysis. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics* 1999;116(4):373-389.
9. Burstone CJ. The integumental profile. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics* 1958;44(1):1-25.
10. Burstone CJ. Lip posture and its significance in treatment planning. *American Journal of Orthodontics* 1967;53(4):262-284.
11. Carels C, Van Cauwenberghe N, Savoye I, et al. A quantitative genetic study of cephalometric variables in twins. *Clin Orthod Res* 2001;4(3):130-140.
12. Holdaway RA. A soft-tissue cephalometric analysis and its use in orthodontic treatment planning. Part I. *American Journal of Orthodontics* 1983;84(1):1-28.
13. Holdaway RA. A soft-tissue cephalometric analysis and its use in orthodontic

- treatment planning. Part II. American Journal of Orthodontics 1984;85(4):279-293.
14. Hunter WS. A study of the inheritance of craniofacial characteristics as seen in lateral cephalograms of 72 like-sexed twins. Rep Congr Eur Orthod Soc 1965;41:59-70.
 15. Johannsdottir B, Thorarinsson F, Thordarson A, Magnusson TE. Heritability of craniofacial characteristics between parents and offspring estimated from lateral cephalograms. Am J Orthod Dentofacial Orthop 2005;127(2):200-207; quiz 260-201.
 16. Khan MU, Somaiah S, Muddaiah S, Shetty B, Reddy G, Siddegowda R. Comparison of soft tissue chin thickness in adult patients with various mandibular divergence patterns in Kodava population. International Journal of Orthodontic Rehabilitation 2017;8(2):51.
 17. Kim HJ, Im SW, Jargal G, et al. Heritabilities of facial measurements and their latent factors in Korean families. Genomics Inform 2013;11(2):83-92.
 18. Kurkcuoglu A, Pelin C, Ozener B, Zagyapan R, Sahinoglu Z, Yazıcı AC. Facial soft tissue thickness in individuals with different occlusion patterns in adult Turkish subjects. HOMO - Journal of Comparative Human Biology 2011;62(4):288-297.
 19. Legan HL, Burstone CJ. Soft tissue cephalometric analysis for orthognathic surgery. J Oral Surg 1980;38(10):744-751.
 20. Lundström. A comparison of vertical and horizontal cephalometric variables with regard to heritability. European journal of orthodontics 1987;9 (2):104-108.
 21. Macari AT, Hanna AE. Comparisons of soft tissue chin thickness in adult patients with various mandibular divergence patterns. Angle Orthod 2014;84(4):708-714.
 22. Machard A, Jomier M, Hottelart D, Vie K. Identification of new morphological differences between Chinese and Caucasian faces and influence of BMI on these characteristics. Skin Res Technol 2016;22(2):137-147.
 23. Manfredi C, Martina R, Grossi GB, Giuliani M. Heritability of 39 orthodontic parameters on MZ, DZ twins and MN-paired singletons. American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics 1997;111(1):44-51.
 24. Mayer C, Windhager S, Schaefer K, Mitteroecker P. BMI and WHR Are Reflected in Female Facial Shape and Texture: A Geometric Morphometric Image Analysis. 2017;12(1):e0169336.

25. Naini FB, Moss JP. Three-dimensional assessment of the relative contribution of genetics and environment to various facial parameters with the twin method. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics* 2004;126(6):655-665.
26. Nakasima A, Ichinose M, Nakata S, Takahama Y. Hereditary factors in the craniofacial morphology of Angle's Class II and Class III malocclusions. *Am J Orthod*. 1982 Aug;82(2):150-6.
27. Nakata N, Yu PI, Davis B, Nance WE. The use of genetic data in the prediction of craniofacial dimensions. *Am J Orthod* 1973;63(5):471-480.
28. Patrick E. Shrout and Joseph L. Fleiss. Intraclass correlations: uses in assessing rater reliability. *Psychological bulletin* 1979;86(2):420-428.
29. Ricketts RM. Planning Treatment on the Basis of the Facial Pattern and an Estimate of Its Growth. *The Angle Orthodontist* 1957;27(1):14-37.
30. Savoye I, Loss R, Carels C, Derom C, Vlietinck R. A genetic study of anteroposterior and vertical facial proportions using model-fitting. *Angle Orthod* 1998;68(5):467-470.
31. Sheehan MJ, Nachman MW. Morphological and population genomic evidence that human faces have evolved to signal individual identity. *Nat Commun* 2014;5:4800.
32. Sidlauskas M, Salomskiene L, Andriuskeviciute I, et al. Heritability of mandibular cephalometric variables in twins with completed craniofacial growth. *Eur J Orthod* 2016;38(5):493-502.
33. Sipahioğlu S, Ulubay H, Diren HB. Midline facial soft tissue thickness database of Turkish population: MRI study. *Forensic Science International* 2012;219(1-3):282.e281-282.e288.
34. Starbuck JM, Ward RE. The affect of tissue depth variation on craniofacial reconstructions. *Forensic Science International* 2007;172(2-3):130-136.
35. Susanne C. Heritability of anthropological characters. *Hum Biol* 1977;49(4):573-580.
36. Suzuki A, Takahama Y. Parental data used to predict growth of craniofacial form. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics* 1991;99(2):107-121.
37. Terajima M, Furuichi Y, Aoki Y, Goto TK, Tokumori K, Nakasima A. A 3-

- dimensional method for analyzing facial soft-tissue morphology of patients with jaw deformities. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics* 2009;135(6):715-722.
38. Thiemann N, Keil V, Roy U. In vivo facial soft tissue depths of a modern adult population from Germany [journal article]. *International Journal of Legal Medicine* 2017;1-34.
39. Tsagkrasoulis D, Hysi P, Spector T, Montana G. Heritability maps of human face morphology through large-scale automated three-dimensional phenotyping. *Sci Rep* 2017;7:45885.
40. Vanco C, Kasai K, Sergi R, Richards LC, Townsend GC. Genetic and environmental influences on facial profile. *Aust Dent J* 1995;40(2):104-109.
41. Vandenberg SG, Strandkov HH. A comparison of identical and fraternal twins on some anthropometric measures. *Human biology* Volume: 36 (1964)
42. Weinberg SM, Parsons TE, Marazita ML, Maher BS. Heritability of Face Shape in Twins: A Preliminary Study using 3D Stereophotogrammetry and Geometric Morphometrics. *Dent 3000* 2013;1(1).

Heritability of Craniofacial Soft Tissue Characteristics of Monozygotic and Dizygotic Twins and Their Siblings using Cephalometric Variables and BMI

Jeongmin Song

Department of Clinical Dentistry
The Graduate School of Clinical Dentistry, Ajou University

(Supervised by Professor Young Ho Kim)

Objective : The purpose of this study was to investigate the genetic influence on craniofacial soft tissue characteristics by using cephalometric measurements and body mass index(BMI) of the monozygotic(MZ), dizygotic(DZ) twins and their siblings(Sib).

Materials and methods : The sample consisted of Korean MZ, DZ twins and their siblings(n=75 pairs, mean age; 39.7 years-old); MZ twins were 36 pairs(16 pairs of males and 20 pairs of females), DZ twins were 13 pairs(-7 pairs of males and 6 pairs of females), and siblings were 26 pairs(11 pairs of males and 15 pairs of females). Lateral cephalograms were taken and body weight and height were measured for each subject which used to calculate body mass index(BMI). Thirty soft tissue cephalometric measurements were identified and intra-class correlation coefficient(ICC) for each variable was obtained for MZ, DZ, and sibling pairs. The Falconer's method was used to calculate the heritability(h^2). Pearson's correlation analysis was used to estimate the BMI influence on soft tissue cephalometric measurements.

Results : ICC in all variables was higher in MZ than DZ or siblings. In the cephalometric measurements, the highest h^2 values were shown at Cm-Sn-ULA, GPog'-Me'C, Pog-Pog', ULI-ULA / A-A'. The three variables(Me-Me', Pog-Pog', GPog'-Me'C) showed strongest correlation with BMI.

Conclusion : MZ showed higher ICC compared to DZ and siblings. The transition area

between mid-face to lower-face and lower-face to neck region showed strong genetic influence. BMI affected the soft tissue chin thickness and the shape of the chin to neck region.

Key words: heritability, craniofacial soft tissue characteristics, cephalometric analysis, BMI, Twin study

