



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 연구를 통한 측모 두부 방사  
선 사진 계측치와 키, 몸무게, 체질량  
지수의 유전적 연관성 고찰

아주대학교 임상치의학대학원

임상치의학과/급속교정학전공

안 은 수

쌍둥이 연구를 통한 측모 두부 방사  
선 사진 계측치와 키, 몸무게, 체질량  
지수의 유전적 연관성 고찰

지도교수 김 영 호

이 논문을 치의학 석사학위 논문으로 제출함.

2017년 8월

아주대학교 임상치의학대학원

임상치의학과/급속교정학전공

안 은 수

안은수의 치의학 석사학위 논문을 인준함.

심사위원장 김영호 인

심사위원 채화성 인

심사위원 남경연 인

아주대학교 임상치의학대학원

2017년 6월 22일

## 쌍둥이 연구를 통한 측모 두부 방사선 사진 계측치와 키, 몸무게, 체질량지수의 유전적 연관성 고찰

쌍둥이의 측모 두부 방사선 사진을 통한 두개 악안면 경조직의 유전율 연구가 이루어져 왔으며, 쌍둥이 연구를 통한 키, 몸무게, 체질량지수(이하 BMI)의 유전적 영향도 알려져 있다. 하지만 연령, 사회환경, 인종학적 표본에 따라 유전율은 다양하게 보고되고 있고, 한국인의 두개 악안면 경조직 유전율을 연구한 논문은 드물다. 본 연구의 목적은 쌍둥이 연구를 통한 한국인의 측모 두부 방사선 사진 경조직 계측치와 키, 앞은키, 몸무게, BMI 등 신체계측치의 유전적 환경적 연관성을 조사하기 위함이다.

2011년 7월부터 2012년 2월 사이 삼성서울병원에서 진행한 쌍둥이 연구에 참여한 환자 중 측모 두부 방사선 사진상 모든 경조직 계측점이 측정 가능하며, 키, 앞은키, 몸무게의 신체계측치를 측정한 일란성 쌍둥이(이하 MZ) 36쌍, 이란성 쌍둥이(이하 DZ) 13쌍, 그리고 형제자매(이하 sibling) 26쌍을 본 연구 대상으로 선정하였다. 각 그룹 내의 표현형 일치도는 ICC(intra-class correlation coefficient)로 구하였으며, 구해진 상관계수( $r_{mz}$ ,  $r_{dz}$ ,  $r_{sib}$ )를 통하여 ACE model(A-additive genes, C-common environment, E-unique environment)을 이용한 유전율을 계산하였다.

ICC 상관계수는 MZ, DZ간의 키를 제외하면 MZ 집단의 일치도가 DZ, sibling보다 높은 값을 보였다. ICC 상관계수로 구한 유전율에서는 하악의 수직적 위치를 나타내는 변수와 관련된 수직적 계측치는 높은 유전율을 보였다. 또, 두개안면의 전방부가 후방부에 비해 높은 유전율을 보였으며, 안면고경 길이 자체보다는 전안면고경의 비율인 N-ANS/ANS-Me과 ANS-Me/N-Me이 높은 유전율을 보였다. 치아관련 계측치에서는 치아 자체와 관련된 변수들은 대체로 낮은 유전율을 보인 반면 Occlusal plane의 Mandibular plane, FH plane에 대한 수직적 위치의 경우 높은 유전율을 보였다. 하악 관련 계측치 중 Gonial angle은 비교적 낮거나 중간 정도의 유전율을 보였고, 후안면고경과 마찬가지로 하악지길이(ArGo) 또한 낮은 유

전율을 보였다. 신체관련 계측치의 경우 BMI가 가장 높은 유전율을 보였고, 몸무게, 앉은키, 키 순으로 낮아졌다. 신체계측치와 두개악안면 계측치의 유전율을 비교하면, BMI는 하악의 수직적 위치를 나타내는 변수와 같이 매우 높은 유전율을 보이는 계측치들과 비슷한 유전율을 보였으며, 몸무게는 약간 낮거나 중간 정도의 유전율을 보이는 두개악안면 계측치와 비슷한 유전율을 보였다.

---

**핵심어:** 쌍둥이 연구, 두개악안면 경조직 유전율, 신체계측치 유전율, 한국인 유전율



# 차 례

국문요약 .....	i
차례 .....	iii
그림 차례 .....	iv
표 차례.....	v
I. 서론 .....	1
II. 연구대상 및 방법 .....	4
A. 연구대상 .....	4
B. 측정 방법 .....	5
C. 통계 방법 .....	8
III. 결과 .....	9
IV. 고찰 .....	18
V. 결론 .....	26
참고문헌 .....	26
ABSTRACT .....	29

## 그림 차례

그림 1. 측모 두부 방사선 사진 계측점 .....	6
------------------------------	---





## 표 차례

표 1. MZ, DZ, sibling 그룹의 표본 분포 .....	4
표 2. 사용된 길이, 각도 계측치 .....	7
표 3. MZ, DZ, sibling 그룹의 ANOVA test 결과 .....	11
표 4. MZ, DZ, sibling 그룹의 ICC 결과 .....	13
표 5. MZ, DZ, sibling 그룹의 ICC 평균 .....	14
표 6. MZ, DZ, sibling 그룹의 ACE model .....	15
표 7. Heredity, Common environment, Unique environment의 평균 .....	17

## I. 서 론

부정교합은 크고 작은 유전적 요인과 환경적 요인의 상호 작용으로 인하여 발생한다(Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009). 각기 다른 요소들이 어느 정도로 부정교합에 기여하는지에 따라 치료에 대한 접근이 달라지기에 이를 규명하는 것은 임상적으로 매우 중요하다(Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009). 이러한 연속분포를 나타내는 형질에서의 유전적 영향을 알아볼 때 쌍둥이 연구는 매우 좋은 정보를 제공한다(Nakata등, 1973). 이론적으로 일란성 쌍둥이(Monozygotic Twin, 이하 MZ)간의 유전적 일치도는 100%이며, 이란성 쌍둥이(Dizygotic Twin, 이하 DZ)간은 형제 자매(이하 sibling)간과 마찬가지로 유전적 일치도가 50%라 할 수 있다(Carels 등, 2001). 이런 이유로 MZ와 DZ, 혹은 sibling간의 비교는 유전과 환경의 영향을 받는 특정 표현형을 비교 분석할 때 매우 유용하다(Sidlauskas등, 2016; Carels등, 2001).

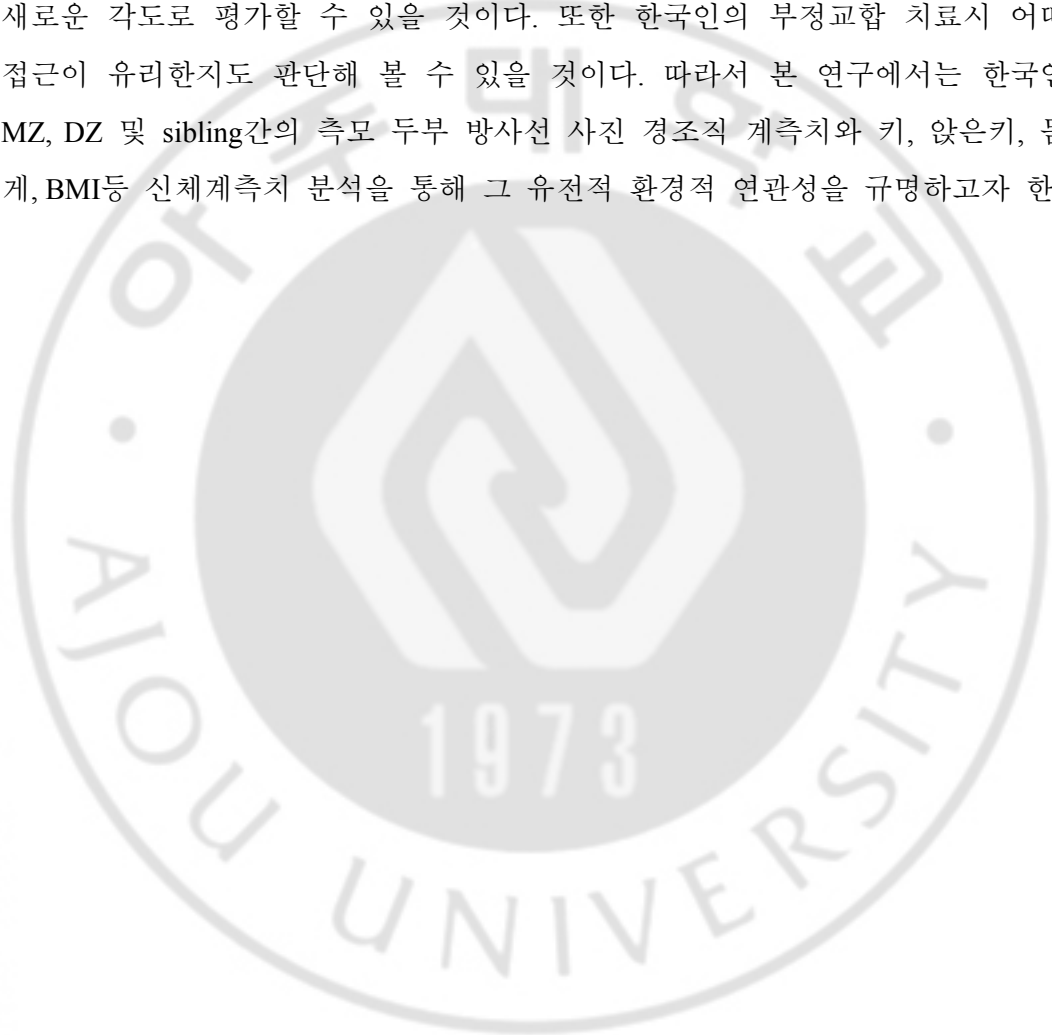
현재까지 쌍둥이, 형제 또는 부모 자식간의 측모 두부 방사선 사진 계측치를 이용한 두개악안면 영역의 유전율 연구가 많이 이루어 졌다. Amini등은 50쌍의 이란성 쌍둥이를 대상으로 33개의 두개악안면 경조직 계측치를 조사한 결과 수직적 계측치가 수평적 계측치에 비해 높은 유전율을 보이며, 치아 치조골 관련 변수들은 낮거나 중간정도의 유전율을 보인다고 하였다(Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009). Manfredi등은 MZ, DZ, 동성의 sibling을 비교한 연구에서 두개악안면 영역은 강한 유전적 영향 아래 있으며, 특히 수직적 변수가 그러하다고 하였다. 또한 두개안면 전방부가 후방부보다 높은 유전율을 보이고, 하악의 경우 구조(structure)가 크기(size)에 비해 유전적 영향을 많이 받는다고 하였다(Manfredi등, 1997). Johannsdottir등은 측모 두부 방사선 사진 계측치를 이용하여 부모와 자식간의 유전율을 연구한 결과 딸은 아버지와 관련된 변수가 많았고, 아들은 어머니와의 유전적 관계가 높다고 하였다. 또한 치아 관련 변수는 상대적으로 낮은 유전율을 보인다고 보고했다(Johannsdottir등, 2005). Carels등은 33쌍의 MZ와 46쌍의 DZ를 대상으로 한 연구에서 수직적 계측치가 수평적 계측치에 비해 유전율이 높으며, 전안면고경의 경우 남자가 여자에 비해 더 높은 유전율을 보인다고 하였다

(Carels 등, 2001). Nakasima 등은 II급 부정교합과 III급 부정교합을 가진 200명의 환자와, 각각의 부모의 측모 두부 방사선 사진을 비교 분석하여 II급과 III급 부정교합은 가족력을 보인다고 하였다(Nakasima 등, 1982). Naini 등은 나아가 광학식 3차원 스캐너로 10쌍의 MZ와 10쌍의 DZ의 안면 연조직을 비교분석한 결과, 안각간 거리를 포함한 중안면부의 높은 유전율을 보고하였으며, 중앙 및 하안면의 경우 수직적 요소가 전후방적 요소보다 높은 유전율을 보인다고 하였다(Naini와 Moss, 2004).

또한, 쌍둥이 연구는 그 유용성 때문에 의학적 분야에서도 폭넓게 다루어지는데, 키, 몸무게, 체질량지수(Body Mass Index, 이하 BMI)와 같은 신체계측치의 유전율 규명에도 많이 사용된다. 이러한 신체계측치의 유전율은 연령, 성별, 인종 등에 따라 다양하게 보고되고 있다(Dubois 등, 2012; Nan 등, 2012; Schousboe 등, 2003). Liu 등은 18세이하 중국인 6644명의 MZ와 5969명의 DZ를 비교하여 연령이 증가함에 따라 키, 몸무게, BMI의 유전율은 증가하며, 남자가 여자보다 유전율이 크다고 하였다(Liu 등, 2015). Dubois 등은 24,036명을 대상으로 19세까지 추적 관찰한 결과 태어난 직후 키, 몸무게, BMI의 유전율은 낮으나(4.8-7.9%) 생후 5개월부터 급격히 증가하는 반면, Common environment(공통 환경 요인, 형제간 서로 비슷하게 하는 환경적 영향)는 태어난 직후에 높지만(74.1-87.3%) 시간이 지남에 따라 감소한다고 하였다. 또한, Common environment는 사춘기 이전 여자에서 높은 비중을 차지하므로, 환경적 개입은 여자에서 효과가 더 좋으며 사춘기 이전 이른 시기가 적절하다고 하였다(Dubois 등, 2012). Allison 등은 몸무게의 60-70%정도가 유전적 영향을 받는다고 하였으며, Schousboe 등은 8개 국가에서 20, 30대 남녀 쌍둥이를 조사한 결과 BMI의 유전율을 45-84%로 보고하였다(Allison 등, 1994; Schousboe 등, 2003). Pietilainen 등은 신체크기에 대한 유전과 환경의 영향은 태어나서 성인이 될 때까지 변화하며 같은 유전자를 공유하는 MZ의 경우도 태생시 크기 차이에 따라 성인에서 차이를 보여 태아환경의 영향이 오래 지속됨을 언급하였다(Pietilainen 등, 2002).

앞서 연구된 바로 두개악안면 경조직과 키, 몸무게, BMI의 유전적 영향을 알 수 있으나, 이를 함께 비교분석한 연구는 드물며, 사회환경, 연령, 인종학적 표본

의 다양성으로 인해 유전율이 다양하게 보고되고 있다. 임상 과정에서 환자에게 두개악안면 요소의 유전율을 설명할 때 보편적으로 어느 정도의 유전율을 나타내는지 이해하고 있는 경우는 드물며 한국인의 두개악안면 경조직 유전율에 대한 연구 또한 드물다. 신체계측치의 유전율과 두개악안면 경조직 유전율의 비교를 통해 임상에서 환자의 이해도 높일 수 있으며, 두개악안면 요소의 유전율을 새로운 각도로 평가할 수 있을 것이다. 또한 한국인의 부정교합 치료시 어떠한 접근이 유리한지도 판단해 볼 수 있을 것이다. 따라서 본 연구에서는 한국인의 MZ, DZ 및 sibling간의 측모 두부 방사선 사진 경조직 계측치와 키, 앞은키, 몸무게, BMI등 신체계측치 분석을 통해 그 유전적 환경적 연관성을 규명하고자 한다.



## II. 연구 대상 및 방법

### A. 연구대상

삼성서울병원에서 진행한 쌍둥이 연구에 참여한 쌍둥이 및 그 가족들 중 2011년 7월부터 2012년 2월 사이 기간동안 측모 두부 방사선 사진을 촬영한 환자 553명을 연구 대상으로 하였다. 모든 연구 대상은 한국인이었으며, 교정치료를 받았거나 양악수술등 구강악안면 부위의 수술을 받은 대상, 구치부 가철식 보철을 시행하여 수직적 교합관계가 크게 바뀌었을 가능성이 있는 대상은 제외하고 총 480명이 연구에 포함되었다.

이 중 두개악안면 방사선 사진의 오류가 없고 방사선 사진상 연구에 사용된 모든 경조직 계측점이 측정 가능하며, 키, 앞은키, 몸무게의 신체계측치를 측정한 MZ 36쌍(남자 16쌍, 여자 20쌍), DZ 13쌍(남자 7쌍, 여자 6쌍), 그리고 sibling 26쌍(남자 11쌍, 여자 15쌍)을 본 연구 대상으로 선정하였다. MZ 연령은 24-58세 사이로 평균연령은 39.7세(남자 41세, 여자 38.6세)였고, DZ 연령은 34-63세 사이로 평균연령은 42.9세(남자 42.2세, 여자 43.7세)였으며, sibling 연령은 20-60세 사이로 평균연령은 38.3세(남자 32.2세, 여자 42.8세)였다. DZ와 sibling은 모두 동성이었으며, sibling간 연령차이는 5세 이하였다. 각 군별 특성은 다음과 같다(Table 1).

**Table 1. Sample distribution of MZ, DZ, and Sibling Group**

Sample Distribution	Male	Female	Total
MZ	16쌍	20쌍	36쌍
age	41	38.6	39.67
DZ	7쌍	6쌍	13쌍
age	42.21	43.67	42.88
Sibling	11쌍	15쌍	26쌍
age	32.18	42.8	38.31
Total	34쌍	41쌍	75쌍
age	38.4	40.88	39.75

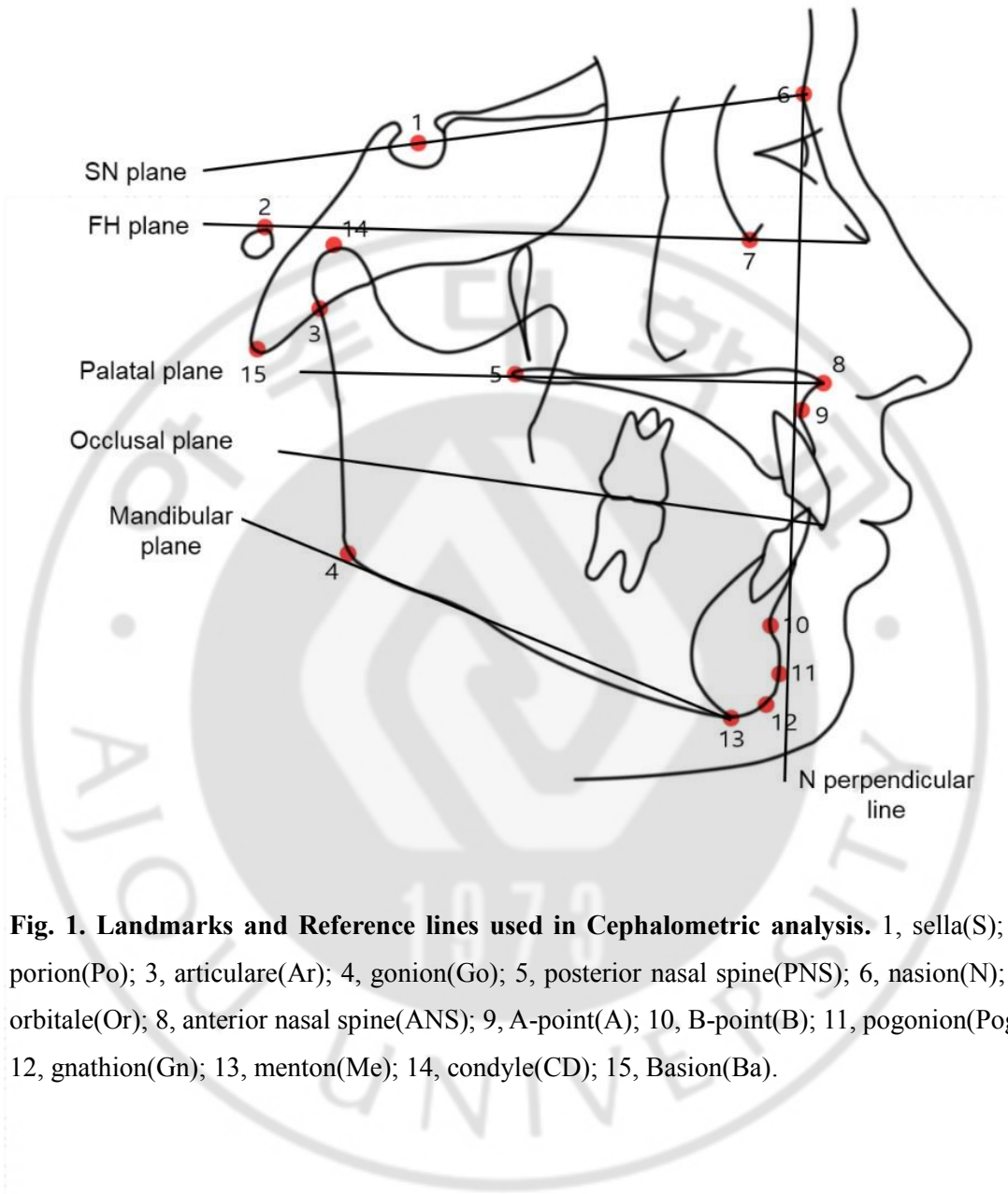
## B. 측정 방법

측모 두부 방사선 사진 계측은 V-Ceph 6.0 프로그램(Cybermed, Seoul, South Korea)을 이용한 디지털 계측으로 시행되었으며, 모든 계측은 한 연구자(E. Kim)에 의해 이루어졌다. 연구 대상중 10명을 무작위로 선정한 후 같은 환자에 대한 계측치 측정을 1주일 간격으로 반복적으로 시행하여 Intracorrelation을 평가하였으며 신뢰할 만한 수준으로 평가되었다(10명 모두 ICC=1.00, 95% CI [1.00-1.00],  $p < 0.001$ ).

이 연구에서 사용된 측모 두부 방사선 사진 계측점과 기준선은 Figure 1에 나타내었다. 측정된 계측점과 기준선을 이용하여 길이, 각도, 비율 측정을 시행하였다(Table 2).

신체 계측치 중 BMI의 경우 키(m), 몸무게(kg) 데이터를 이용하여 아래와 같은 공식으로 계산하였다.

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



**Fig. 1. Landmarks and Reference lines used in Cephalometric analysis.** 1, sella(S); 2, porion(Po); 3, articulare(Ar); 4, gonion(Go); 5, posterior nasal spine(PNS); 6, nasion(N); 7, orbitale(Or); 8, anterior nasal spine(ANS); 9, A-point(A); 10, B-point(B); 11, pogonion(Pog); 12, gnathion(Gn); 13, menton(Me); 14, condyle(CD); 15, Basion(Ba).

**Table 2. Linear and angular measurements used in the present study.**

---

Horizontal measurement
Angular: SNA, SNB, ANB, SNPog, Facial convexity(N-ANS to ANS-Me)
Linear : Pog-N perpend., A point-N perpend., Convexity of A point(NPog-A)

---

Vertical measurement
Angular: SN-FH, SN-ML(GoMe), FMA(FH-GoMe), NL-ML(Palatal pl.-GoMe)
Linear: AFH(N-Me), PFH(S-Go)
Ratio : Facial height ratio(PFH/AFH), N-ANS/ANS-Me, ANS-Me/N-Me

---

Dental measurement
Angular : U1-SN, U1-FH, IMPA(L1-GoMe), Interincisal angle, Occ. pl. to SN, Occ. pl. to FH, Occ. pl. to GoMe
Linear : U1- APog, L1 - APog

---

Mandible measurement
Angular: Gonial angle(Ar-Go-Gn), Gonial angle(Upper)(Ar-Go-N)
Linear : Ar-Gn, CD-Gn, Go-Me, Ar-Go, Go-Pog.

---

Cranial base measurement
Angular: Saddle angle(N-S-Ar)
Linear : S-Ba, S-Ar, N-Ba,Ar-N

---



## C. 통계 방법

세 그룹간의 연령, 키, 몸무게 및 두개안면 측정치 비교를 위하여 ANOVA test를 연속형 데이터에 사용하였고 사후 검정으로 Bonferroni correction을 사용하였다. 성별과 같은 비연속형 데이터에는 Chi-square test를 사용하였고 정규성 검정에는 Kolmogorov-Smirnov test를 사용하였다.

MZ간, DZ간, 그리고 sibling간의 표현형 일치도는 ICC(intra-class correlation coefficient)로 구하였으며, 구해진 상관계수( $r_{mz}$ ,  $r_{dz}$ ,  $r_{sib}$ )를 통하여 ACE model(A-additive genes, C-common environment, E-unique environment)을 이용한 유전율을 계산하였다. 이론적으로 유전자를 공유하는 MZ의 경우 표현형은 A+C로 표현하며, DZ와 sibling의 경우 유전자의 50%만 같으므로  $\frac{1}{2}A+C$ 로 표현한다.

따라서 Falconer's formula에 따라 유전율(A)는 MZ와 DZ(sibling)간 상관계수 차이의 두배로 표현될 수 있고, C(common environment)는 MZ의 상관계수에서 유전율(A)을 제한 값으로 볼 수 있다.

$$A=2(r_{mz} - r_{dz(sib)})$$

$$C=r_{mz} - A$$

$$E=1 - r_{mz}$$

모든 통계는 SPSS® 19.0.1 for Windows® (SPSS Inc., Chicago, IL, USA) 및 Microsoft Excel (Microsoft Inc, Redmond, Washington)을 사용하여 구하였다. P값은 0.05 미만인 경우 통계적으로 의미가 있다 가정하였다.

본 연구는 임상윤리위원회의 허가와 승인을 받고 환자동의서를 작성한 후 진행하였다(IRB 2005-08-113-027).

### III. 결 과

ANOVA test 결과(Table 3) 세 그룹간 유의미한 차이를 보이는 계측치인 SN-Palatal plane, FH - Palatal plane, Gonial angle(Lower)은 분석에서 제외하였다( $p < 0.05$ ).

ICC(intra-class correlation coefficient) 상관계수를 이용한 MZ, DZ, sibling간의 키, 앞은키, 몸무게, BMI, 그리고 측모두부 방사선 사진 계측치 일치도 판별의 결과는 Table 4에 보고하였다. MZ, DZ간의 키를 제외하면 모든 계측치에서 MZ집단의 상관계수 일치도가 DZ, sibling집단보다 높은 값을 보였으며(Table 4), 평균은 MZ, DZ, sibling이 각각 0.86, 0.51, 0.56으로 DZ와 sibling집단은 비슷한 일치도를 보였다(Table 5). 우선 측모두부방사선 사진 경조직 계측치를 살펴보면(Table 4), MZ집단 안에서는 다른 계측치에 비하여 치아 관련 상관계수의 일치도가 상대적으로 낮았으며, 반면 수직적인 계측치와 두개관련 계측치는 대체적으로 높은 일치도를 나타내었다. MZ 집단의 수평계측치 내에서는 SNB와 SNPog의 상관계수가 가장 높게 나왔으며, 수직적 계측치에서는 Palatal plane to Mandibular plane(Go-Me) angle, AFH(Anterior facial height, N-Me) 길이, N-ANS/ANS-Me, ANS-Me/N-Me ratio의 상관계수가 높게 나왔다(Table 4). 두개 관련 계측치는 MZ집단이 가장 높은 일치도를 보였지만, DZ와 sibling집단도 대체적으로 높은 일치도를 보였다(Table 4). 평균일치도는(Table 5) MZ, DZ, sibling집단 내에서 모두 두개관련 일치도가 가장 높았으며, MZ 집단의 경우 수직, 하악, 수평, 치아관련 계측치 순으로 치아 관련 변수의 일치도가 가장 낮았다. DZ집단도 수직과 하악관련 변수의 평균 일치도가 두개관련 다음으로 높았고, 그 다음이 수평, 치아관련 계측치 순으로 치아관련 변수가 가장 낮은 일치도를 보였다.

신체계측치의 경우(Table 4) MZ 집단이 키를 제외하고 모두 DZ, sibling 집단보다 높은 일치도를 보였다. MZ, DZ, sibling 집단 내에서 살펴보면 모두 키가 가장 높은 일치도를 보였고, 그 다음이 앞은키, 몸무게, BMI순이었다. DZ와 sibling 집단에서 BMI의 ICC 상관계수 일치도는 상대적으로 낮게 나타났다.

ICC 상관계수를 통하여 구한 유전율(A)과 환경적인 영향력(C,E)은 Table 6에 보고하였다.

MZ와 sibling간의 수평적인 계측치 중 각도에서는 SNA, SNPog의 유전율이 비교적 높게 관찰되었으며, 상대적으로 상하악의 전후방적 관계를 나타내는 ANB 값은 작게 나타났다(Table 6). Pog-N Perpendicular간 거리를 나타내는 계측치가 가장 높은 유전율을 보였으며, 이는 MZ-DZ간에서도 매우 높은 유전율을 보였다(Table 6).

수직적 계측치 내에서는 MZ-DZ, MZ-sibling 모두 구개평면에 대한 하악의 수직 위치를 나타내는 Palatal plane to Mandibular plane 각도와 전안면부 고경의 비율인 N-ANS/ANS-Me과 ANS-Me/N-Me의 유전율이 매우 높게 나타났다. 반면 후방 안면 고경의 길이인 PFH(Posterior facial height, S-Go)의 유전율은 비교적 낮게 관찰되었다(Table 6).

치아 관련 계측치의 유전율에서는 MZ-sibling과 MZ-DZ에서 차이를 보였는데 MZ-sibling에 비해 MZ-DZ가 더 높은 양상을 보였다(Table 6). 두 그룹에서 Occlusal plane의 FH plane과 Mandibular plane과의 수직적 위치를 나타내는 각도는 높은 유전율을 보인 반면 치아 자체와 관련된 변수들은 비교적 낮은 유전율을 보였다(Table 6).

하악 관련 계측치에서는 대체적으로 낮은 유전율을 보였다(Table 6).

두개저 관련 계측치에서도 대체적으로 매우 낮은 유전율을 보였으며, MZ-DZ, MZ-sibling간 모두 Common environmental factor인 C 값은 높게 관찰되는 양상을 보였다(Table 6,7). Unique environment를 나타내는 E의 경우 모든 변수에서 대체적으로 낮은 평균값을 나타냈다(Table 7).

신체관련 계측치에서는 MZ-DZ, MZ-sibling 둘 다 BMI, 몸무게, 앞은키, 키 순의 유전율을 보여 BMI가 가장 높은 유전율을 보였다(Table 6). 모든 신체관련 계측치의 유전율이 MZ-sibling에서 더 높게 나타났으며, 특히 앞은키의 경우 MZ-sibling이 MZ-DZ와 비교해 3배 정도 차이를 보였다. BMI가 매우 높은 유전율을 보인 반면, 키는 매우 낮은 유전율을 보였다.

평균유전율은(Table 7) MZ-DZ간의 값과 MZ-sibling간 값에서 차이를 보였는데 MZ-sibling의 경우 수직 계측치의 평균유전율이 가장 높았으며, 그다음이 수평, 치아관련 계측치였다. MZ-DZ, MZ-sibling 두 경우 모두 두개관련 유전율이 가장

낮았고, 그 다음이 하악 관련 변수였다.

**Table 3. ANOVA test in MZ, DZ, and sibling group.**

	MZ	DZ	MN	p-value
	Mean (SD)	Mean (SD)	Mean (SD)	
Age (years)	39.7 (7.8)	42.9 (7.3)	38.3 (11.6)	0.12
Height (cm)	161.2 (7.9)	162.9 (7.7)	163.9 (10.7)	0.251
Weight (kg)	60.2 (10.6)	61.3 (9.3)	63.5 (14.1)	0.314
SittingHt	88.2 (4.3)	88.7 (3.7)	89.5 (5.1)	0.718
BMI (kg/m2)	23 (2.5)	23 (2.6)	23.4 (3.3)	0.31
SNA	80.9 (3.6)	81.8 (4)	81.2 (3.3)	0.526
SNB	77.4 (3.6)	78.4 (3.8)	77.9 (3.5)	0.386
ANB difference	3.5 (2.2)	3.4 (2.7)	3.2 (2.4)	0.778
SNPog	78.2 (3.8)	79 (3.8)	79 (3.7)	0.392
Facial convexity	174.3 (5.6)	174.3 (6.6)	175.5 (6.1)	0.512
Pog - N Perpend	6.3 (4.9)	5.8 (4.3)	5 (3.7)	0.277
A point - N Perpend	0.1 (2.7)	0.8 (2.6)	0.8 (3)	0.297
Convexity of A point	2.8 (2.8)	2.9 (3.3)	2.2 (3)	0.47
SN - FH	9.2 (2.7)	9 (3)	9.6 (2.7)	0.556
SN - Palatal plane	10.4 (3.3)	9.8 (3.7)	8.6 (3.2)	0.019*
SN - Mn. plane(GoMe)	35 (6.2)	36 (5.3)	33.4 (7.6)	0.203
FH - Palatal plane	1.2 (2.8)	0.8 (3.5)	-1 (3)	<0.001*§
FMA	25.8 (6.1)	27.1 (4.6)	23.8 (6.8)	0.057
Palatal plane - Mn. plane(GoMe)	24.6 (5.6)	26.2 (5.5)	24.7 (6.8)	0.488
Ant. Facial Height (AFH)	120.7 (7)	122.8 (6.5)	119.9 (8.2)	0.254
Post. Facial Height (PFH)	80.1 (7.8)	81.1 (5.4)	80.8 (9.4)	0.814
Facial Height Ratio	0.7 (0)	0.7 (0)	0.7 (0.1)	0.471
N-ANS/ANS-Me	0.8 (0.1)	0.8 (0.1)	0.8 (0.1)	0.075
ANS-Me. / Nasion-Me	0.5 (0)	0.6 (0)	0.6 (0)	0.079
U1 to SN	104.4 (7.1)	106.7 (7)	104.5 (7.8)	0.373
U1 to FH	113.6 (7)	115.6 (6.8)	114.2 (7.1)	0.449
IMPA	98.1 (6)	96.3 (7.5)	98.6 (7.5)	0.356
Interincisal angle	122.5 (10.6)	121 (10.5)	123.5 (10.4)	0.618
Occlusal plane - SN (Steiner)	20 (5.3)	18.5 (5.3)	17.8 (5.8)	0.077
Occlusal plane - FH	11.4 (5.1)	10.5 (4.5)	9.3 (4.9)	0.053

Occlusal plane - Mn. plane(GoMe)	15 (5.6)	16.4 (3.9)	15.8 (5.8)	0.512
U1 to A-Pog	7.7 (2.4)	8.3 (3.1)	7.2 (2.5)	0.229
L1 to A-Pog	4.4 (2.3)	5.1 (2.4)	4 (2.5)	0.152
Gonial angle	120.5 (6.5)	121.7 (8)	118.3 (7.4)	0.092
Gonial angle(Upper)	45.1 (4.2)	44.3 (4.2)	44.2 (4.3)	0.5
Gonial angle(Lower )	75.4 (4.9)	77.4 (5.3)	74.1 (6)	0.034*
Ar-Gn	105.7 (7.2)	106.5 (7.3)	105.1 (7.1)	0.733
CD-Gn	106.4 (9.2)	106.2 (8.8)	106.4 (8.1)	0.991
Body length	71.2 (5.5)	71.7 (5.1)	72.1 (5.3)	0.642
Ramus height	48.3 (6.1)	48.1 (4.9)	48 (6.4)	0.976
Go-Pog	74.8 (5.5)	75.1 (5.4)	76 (5.9)	0.467
Saddle angle	126.6 (5.9)	125.4 (5)	124.3 (4.8)	0.063
Ant. Cranial Base	64.5 (3.1)	63.2 (3.3)	65.2 (3.9)	0.063
S-Ba	44.7 (3.3)	44.5 (3.1)	45.1 (4)	0.742
Post. Cranial Base	35.2 (3.5)	36.2 (2.9)	35.6 (4.5)	0.548
N-Ba	100.4 (4.8)	98.5 (5.4)	100.8 (6.2)	0.188
Ar-N	90 (5.2)	89.2 (4.9)	90.1 (6.3)	0.757

\*p<0.05

**Table 4. ICC(Intra-class correlation coefficient) in MZ, DZ, sibling group.**

	MZ	DZ	MN
Height	0.99	0.99	0.92
Weight	0.94	0.85	0.74
SittingHt	0.98	0.94	0.86
BMI	0.83	0.62	0.31
<b>Horizontal measurements</b>			
<b>Angular</b>			
SNA	0.89	0.83	0.41
SNB	0.92	0.41	0.63
ANB difference	0.84	0.2	0.7
SNPog	0.93	0.48	0.62
Facial convexity(N-ANS to ANS-Me)	0.87	0.32	0.72
<b>Linear</b>			
Pog - N Perpend	0.80	0.23	-0.02
A point - N Perpend	0.63	0.58	-0.14
Convexity of A point(Npog-A)	0.87	0.27	0.74
<b>Vertical measurements</b>			
<b>Angular</b>			
SN - FH	0.86	0.81	0.49
SN - Mn. plane(GoMe)	0.87	0.68	0.58
FMA(FH-GoMe)	0.86	0.57	0.42
Palatal plane – Mn. plane(GoMe)	0.88	0.11	0.2
<b>Linear</b>			
Ant. Facial Height (AFH, N-Me)	0.97	0.59	0.72
Post. Facial Height (PFH, S-Go)	0.94	0.69	0.84
<b>Ratio</b>			
Facial Height Ratio(PFH/AFH)	0.86	0.75	0.63
N-ANS/ANS-Me(UAFH/LAFH)	0.88	0.38	0.02
ANS-Me/ N-Me(LAFH/AFH)	0.91	0.47	0.12
<b>Dental measurements</b>			
<b>Angular</b>			
U1 to SN	0.79	-0.16	0.6
U1 to FH	0.79	0.14	0.29
IMPA(L1 to GoMe)	0.72	0.4	0.57
Interincisal angle	0.80	0.47	0.66

Occlusal plane - SN (Steiner)	0.75	0.13	0.59
Occlusal plane - FH	0.84	0.3	0.15
Occlusal plane - Mn. plane(GoMe)	0.72	-0.22	0.13
<b>Linear</b>			
U1 to A-Pog	0.81	0.6	0.6
L1 to A-Pog	0.79	0.51	0.62
<b>Mandibular measurements</b>			
<b>Angular</b>			
Gonial angle(Ar-Go-Gn)	0.76	0.55	0.42
Upper Gonial angle(Ar-Go-Na)	0.75	0.37	0.62
<b>Linear</b>			
Ar - Gn	0.97	0.76	0.89
CD - Gn	0.79	0.5	0.76
Body length(Go-Me)	0.92	0.53	0.63
Ramus height(Ar-Go)	0.89	0.75	0.71
Go - Pog	0.91	0.46	0.58
<b>Cranial base measurements</b>			
<b>Angular</b>			
Saddle angle(N-S-Ar)	0.88	0.68	0.73
<b>Linear</b>			
Ant. Cranial Base(S-N)	0.93	0.84	0.76
S - Ba	0.94	0.81	0.89
Post. Cranial Base(S-Ar)	0.92	0.79	0.85
N - Ba	0.95	0.8	0.86
Ar - N	0.96	0.85	0.8

**Table 5. ICC average of MZ, DZ, and sibling.**

	MZ	DZ	Sibling
	Mean (SD)	Mean (SD)	Mean (SD)
Cephalometric measurement ICC	0.86 (0.08)	0.51 (0.23)	0.56 (0.25)
Horizontal measurement ICC	0.84 (0.1)	0.42 (0.21)	0.5 (0.28)
Vertical measurement ICC	0.89 (0.04)	0.56 (0.22)	0.45 (0.28)
Dental measurement ICC	0.78 (0.04)	0.33 (0.18)	0.47 (0.21)
Mandibular measurement ICC	0.86 (0.09)	0.56 (0.15)	0.66 (0.15)
Cranial base measurement ICC	0.93 (0.03)	0.8 (0.06)	0.82 (0.06)

**Table 6. ACE model of MZ, DZ, and sibling.**

	MZ vs DZ			MZ vs Sibling		
	A = 2 (r <sub>mz</sub> - r <sub>dz</sub> )	E = 1 - r <sub>mz</sub>	C = r <sub>mz</sub> - A	A = 2 (r <sub>mz</sub> - r <sub>sib</sub> )	E = 1 - r <sub>mz</sub>	C = r <sub>mz</sub> - A
Height	<b>0</b>	0.01	0.99	<b>0.14</b>	0.01	0.85
Weight	<b>0.18</b>	0.06	0.76	<b>0.4</b>	0.06	0.54
SittingHt	<b>0.08</b>	0.02	0.90	<b>0.24</b>	0.02	0.74
BMI	<b>0.42</b>	0.17	0.41	<b>1.04</b>	0.17	-0.21
<b>Horizontal measurements</b>						
<b>Angular</b>						
SNA	<b>0.12</b>	0.11	0.77	<b>0.96</b>	0.11	-0.07
SNB	<b>1.02</b>	0.08	-0.10	<b>0.58</b>	0.08	0.34
ANB difference	<b>1.28</b>	0.16	-0.44	<b>0.28</b>	0.16	0.56
SNPog	<b>0.9</b>	0.07	0.03	<b>0.62</b>	0.07	0.31
Facial convexity(N-ANS to ANS-Me)	<b>1.1</b>	0.13	-0.23	<b>0.3</b>	0.13	0.57
<b>Linear</b>						
Pog - N Perpend	<b>1.14</b>	0.20	-0.34	<b>1.64</b>	0.20	-0.84
A point - N Perpend	<b>0.1</b>	0.37	0.53	<b>1.54</b>	0.37	-0.91
Convexity of A point(Npog-A)	<b>1.2</b>	0.13	-0.33	<b>0.26</b>	0.13	0.61
<b>Vertical measurements</b>						
<b>Angular</b>						
SN - FH	<b>0.1</b>	0.14	0.76	<b>0.74</b>	0.14	0.12
SN - Mn. plane(GoMe)	<b>0.38</b>	0.13	0.49	<b>0.58</b>	0.13	0.29
FMA(FH-GoMe)	<b>0.58</b>	0.14	0.28	<b>0.88</b>	0.14	-0.02
Palatal plane – Mn. plane(GoMe)	<b>1.54</b>	0.12	-0.66	<b>1.36</b>	0.12	-0.48
<b>Linear</b>						
Ant. Facial Height (AFH, N-Me)	<b>0.76</b>	0.03	0.21	<b>0.5</b>	0.03	0.47
Post. Facial Height (PFH, S-Go)	<b>0.5</b>	0.06	0.44	<b>0.2</b>	0.06	0.74
<b>Ratio</b>						
Facial Height Ratio(PFH/AFH)	<b>0.22</b>	0.14	0.64	<b>0.46</b>	0.14	0.40
N-ANS/ANS-Me(UAFH/LAFH)	<b>1</b>	0.12	-0.12	<b>1.72</b>	0.12	-0.84
ANS-Me. / N-Me(LAFH/AFH)	<b>0.88</b>	0.09	0.03	<b>1.58</b>	0.09	-0.67
<b>Dental measurements</b>						
<b>Angular</b>						
U1 to SN	<b>1.9</b>	0.21	-1.11	<b>0.38</b>	0.21	0.41



U1 to FH	<b>1.3</b>	0.21	-0.51	<b>1</b>	0.21	-0.21
IMPA(L1 to GoMe)	<b>0.64</b>	0.28	0.08	<b>0.3</b>	0.28	0.42
Interincisal angle	<b>0.66</b>	0.20	0.14	<b>0.28</b>	0.20	0.52
Occlusal plane - SN (Steiner)	<b>1.24</b>	0.25	-0.49	<b>0.32</b>	0.25	0.43
Occlusal plane - FH	<b>1.08</b>	0.16	-0.24	<b>1.38</b>	0.16	-0.54
Occlusal plane - Mn. plane(GoMe)	<b>1.88</b>	0.28	-1.16	<b>1.18</b>	0.28	-0.46
<b>Linear</b>						
U1 to A-Pog	<b>0.42</b>	0.19	0.39	<b>0.42</b>	0.19	0.39
L1 to A-Pog	<b>0.56</b>	0.21	0.23	<b>0.34</b>	0.21	0.45
<b>Mandibular measurements</b>						
<b>Angular</b>						
Gonial angle(Ar-Go-Gn)	<b>0.42</b>	0.24	0.34	<b>0.68</b>	0.24	0.08
Upper Gonial angle(Ar-Go-Na)	<b>0.76</b>	0.25	-0.01	<b>0.26</b>	0.25	0.49
<b>Linear</b>						
Ar - Gn	<b>0.42</b>	0.03	0.55	<b>0.16</b>	0.03	0.81
CD - Gn	<b>0.58</b>	0.21	0.21	<b>0.06</b>	0.21	0.73
Body length(Go-Me)	<b>0.78</b>	0.08	0.14	<b>0.58</b>	0.08	0.34
Ramus height(Ar-Go)	<b>0.28</b>	0.11	0.61	<b>0.36</b>	0.11	0.53
Go - Pog	<b>0.9</b>	0.09	0.01	<b>0.66</b>	0.09	0.25
<b>Cranial base measurements</b>						
<b>Angular</b>						
Saddle angle(N-S-Ar)	<b>0.4</b>	0.12	0.48	<b>0.3</b>	0.12	0.58
<b>Linear</b>						
Ant. Cranial Base(S-N)	<b>0.18</b>	0.07	0.75	<b>0.34</b>	0.07	0.59
S - Ba	<b>0.26</b>	0.06	0.68	<b>0.1</b>	0.06	0.84
Post. Cranial Base(S-Ar)	<b>0.26</b>	0.08	0.66	<b>0.14</b>	0.08	0.78
N - Ba	<b>0.3</b>	0.05	0.65	<b>0.18</b>	0.05	0.77
Ar - N	<b>0.22</b>	0.04	0.74	<b>0.32</b>	0.04	0.64

**Table 7. Average of heredity, common environment and unique environment.**

	MZ vs DZ	MZ vs Sibling
<b>Mean value of A (heredity)</b>	Mean (SD)	Mean (SD)
Horizontal measurement	0.86 (0.48)	0.77 (0.56)
Vertical measurement	0.66 (0.44)	0.89 (0.54)
Dental measurement	1.08 (0.55)	0.62 (0.44)
Mandibular measurement	0.59 (0.23)	0.39 (0.25)
Cranial base measurement	0.27 (0.08)	0.23 (0.10)
<b>Mean value of C (Common Environment)</b>		
Horizontal measurement	-0.01 (0.44)	0.07 (0.62)
Vertical measurement	0.23 (0.44)	0.00 (0.55)
Dental measurement	-0.3 (0.57)	0.16 (0.43)
Mandibular measurement	0.26 (0.25)	0.46 (0.26)
Cranial base measurement	0.66 (0.10)	0.70 (0.11)
<b>Mean value of E (Unique Environment)</b>		
Horizontal measurement	0.16 (0.10)	0.16 (0.10)
Vertical measurement	0.11 (0.04)	0.11 (0.04)
Dental measurement	0.22 (0.04)	0.22 (0.04)
Mandibular measurement	0.14 (0.09)	0.14 (0.09)
Cranial base measurement	0.07 (0.03)	0.07 (0.03)

## IV. 고 찰

두개악안면영역에 있어 유전과 환경의 영향에 대한 심층적인 이해가 가능하다면, 교정학적 문제의 원인과 치료, 그리고 그 한계에 대해 심도 깊은 접근이 가능할 것이다. 두개악안면의 형태는 유전과 환경의 복합적인 영향을 받고 유전 또한 다인자 유전(multifactorial inheritance)을 따르므로 이를 정확히 예측하기는 매우 어렵다. 이러한 다인자 유전 연구에서 쌍둥이 연구는 매우 유용한 방법으로 널리 이용되고 있다(Lobb 등, 1987; Carels 등, 2001; Nakata 등, 1973).

일란성 쌍둥이(MZ)의 경우 발달의 초기 단계에 단일 수정란의 분열로부터 유래되기 때문에 유전학적으로 거의 100%에 가깝게 일치한다고 볼 수 있다(Carels 등, 2001). 따라서 이론적으로 MZ에서 다인자 유전 형질의 표현형 차이는 환경적 영향에 의한다 할 수 있다(Carels 등, 2001). 하지만 MZ 내에서도 수정란 분할 시기의 차이와 분할 이후 유전자 변이의 가능성이 존재하며, 이로 인해 MZ 간에도 표현형의 매우 큰 불일치를 보이기도 한다(Carels 등, 2001). 반면에 이란성 쌍둥이(DZ)의 경우 애초에 독립적인 두개의 수정란으로부터 유래되어 형제 자매와 같이 50%의 유전자를 공유한다고 볼 수 있다. 따라서 DZ간의 표현형 차이는 유전과 환경의 영향을 모두 받는다고 볼 수 있다(Carels 등, 2001). 이러한 특징때문에 쌍둥이를 통한 유전 연구는 의학 분야에서 폭 넓고 활발히 이루어지고 있다. 또한 교정학적으로 독일 합스부르크 일가의 ‘Hapsburg jaw’처럼 다인자 유전에서 유전율이 높다는 것은 그만큼 치료적 개입이 불리할 수 있다고 생각해 볼 수 있어 연구의 의미가 있다(Rubbrecht, 1939).

쌍둥이 연구에서 일반적으로 가장 높은 상관계수는 MZ집단 내에서 보이며, 순차적으로 DZ, 그리고 sibling집단 순으로 나타난다(Rubbrecht, 1939). 대부분의 두개안면 계측치에서 MZ의 상관계수를 DZ, sibling보다 높게 보고한 Manfredi등과 마찬가지로(Manfredi 등, 1997), 본 연구에서도 MZ 내의 상관계수가 가장 높았고, DZ와 sibling은 비슷한 양상을 보였다(Table 4, 5).

Carels등은 두개악안면 경조직에 관한 쌍둥이 연구에서 남녀 모두 수직적 계측치의 유전율(72%)이 수평적인 계측치(61%)보다 높다고 하였으며, 이는 Dudas,

Amini, Hunter, Lundstrom등과도 일치하는 결과였다(Carels등, 2001; Dudas와 Sassouni, 1973; Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009; Hunter, 1965; Lundstrom과 McWilliams, 1987). 반면 하악관련 경조직 계측치의 유전율을 연구한 Sidlauskas등은 하악의 전후방적 위치를 나타내는 수평 관련 계측치가 수직 관련 계측치보다 높은 유전율을 보인다고 하였다(Sidlauskas등, 2016). 본 연구에서 MZ-sibling의 경우 수직 관련 계측치가 가장 높은 평균 유전율을 보였고, 그 다음 수평 관련, 치아 관련 계측치 순이었다(Table 7). 반면에 MZ-DZ의 경우 수평적 계측치가 수직적 계측치보다 더 높은 유전율을 보여 Sidlauskas등과 비슷한 결과를 나타냈다.

MZ-DZ, MZ-sibling간 다소 차이를 보였지만, 공통적으로 수평과 수직 관련 계측치의 유전율은 비교적 높은 수준이었다(Table 7). 특히 하악관련 계측치가 높은 유전율을 보였는데, 수평적 계측치 중 하악의 전후방적 위치를 나타내는 Pog to N perpendicular은 두 경우 모두 매우 높은 유전율을 보였으며(1.14, 1.64), SNB, SNPog 또한 비교적 높은 유전율을 나타냈다(Table 6). 수직적 계측치 중에서도 하악의 수직적 위치와 관련된 Palatal plane to Mandibular plane의 경우 매우 높은 유전율을 보였으며(1.54, 1.36), 이는 Manfredi, Amini등과 일치하는 결과였다(Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009; Manfredi등, 1997). FH plane에 대한 하악의 수직적 위치를 나타내는 FMA도 비교적 높은 유전율을 보였다(Table 6).

치아 관련 계측치에서는 MZ-DZ와 MZ-sibling간 유전율의 차이를 보였는데, MZ-sibling의 치아관련 유전율 평균값이 수직, 수평 관련 계측치에 비해 낮게 나타났다(Table 7), 이는 이전 연구들과 같은 결과였다(Sidlauskas등, 2016; Hunter, 1965; Lundstrom과 McWilliams, 1987). Amini등도 두개악안면 경조직 부위의 유전율에 비해 치아치조골 관련 변수의 유전율을 낮게 보고하였다(Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009). 반면 MZ-DZ의 경우 오히려 치아관련 유전율이 높게 나타났다. 이는 치아관련 계측치의 ICC 상관계수가 MZ집단 내에서 가장 낮은 일치도를 보였지만, DZ집단 내에서도 매우 낮은 일치도를 보여 Falconer's method를 적용하게 되면 오히려 유전율이 높게 계산된 것으로 보인다(Table 4, 5). 또 다른 원인으로 DZ집단의 경우 13쌍의 쌍둥이로 구성되어 MZ, sibling집단에 비해 상대적인 표본의 크기가 매우 작아 이로 인한 결과 차이의 가능성이 있다. 치아관련 계측치 내

에서 살펴보면(Table 6), 치아 자체와 관련된 변수들은 대체적으로 낮은 유전율을 보인 반면, MZ-DZ, MZ-sibling 두 경우 모두 FH plane과 Mandibular plane에 대한 Occlusal plane각도는 매우 높은 유전율을 보였다. 이는 Lobb등이 Occlusal plane과 Mandibular plane 각도의 높은 유전율을 보고한 것과 일치하는 결과였다(Lobb, 1987). SN, FH, Palatal plane에 대한 하악의 수직적 위치 유전율이 MZ-DZ, MZ-sibling 모두 Mandibular plane과 가까울 수록 증가하였는데(Table 6), 치아 관련 변수 중 Occlusal plane의 수직적 위치를 나타내는 각도가 특히 높은 유전율을 보인 것은 이러한 하악 평면 위치 관계의 영향을 받은 것으로 보이며, 이로 인해 치아 관련 변수의 평균 유전율이 높아진 것으로 보인다.

Amini등과 Dudas등은 수직적 계측치 중 전안면고경과 하안면고경이 후안면고경보다 높은 유전율을 보인다고 하였다(Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009; Dudas와 Sassouni, 1973). MZ, DZ와 sibling의 두개안면 경조직을 비교한 또 다른 연구에서는 수평 관련 계측치에 비해 수직 관련 계측치가 유전율이 더 높으며, 이 중에서도 특히 전안면고경이 후안면고경보다 높은 값을 보여 교정학적 관점에서 악정형력이 두개안면 전방부에 덜 효과적일 수 있다는 의견을 제시하였다(Manfredi등, 1997). 본 연구에서도 MZ-DZ, MZ-sibling 두 경우 모두 전안면고경에 비해 후안면고경이 낮은 유전율을 보였다(Table 6). 통계학적 방법의 차이가 있을 수 있지만, 구체적인 유전율도 이전 연구들과 비슷한 값을 보였는데, Lundstrom등은 전안면고경과 후안면고경의 유전율을 각각 0.86, 0.26으로, Nakata등은 0.77과 0.59로 보고하여 본 연구와 비슷한 결과를 보였다(Lundstrom과 McWilliams, 1987; Nakata등, 1974). 이러한 결과를 종합해 봤을 때 두개안면부에 수직적 악정형력을 적용할 경우 후방부가 더 유리할 수 있다고 생각된다.

또한, 본 연구결과 전안면고경과 후안면고경의 길이 자체보다는 전안면고경 내 상안면고경과 하안면고경의 상대적 비율을 나타내는 N-ANS/ANS-Me, ANS-Me/N-Me이 매우 높은 유전율을 보였다(Table 6). 이러한 결과는 교정학적으로 측 모두부방사선 사진을 통해 전안면부의 수직적 성장을 예측할 때 길이 자체보다는 비율이 더 정확할 수 있음을 시사한다.

두개저에 대한 상악의 전후방적 위치를 나타내는 SNA와 두개저에 대한 하

악의 전후방적 위치를 나타내는 SNB의 경우 유전율이 다양하게 보고되고 있다. Lobb등은 SNA와 SNB에서 낮은 유전율을 보고하였으며(각각 35%, 21%) 이에 대해 SNA, SNB는 치아치조골 보상성 영역으로, 기능적 요구에 따라 개조될 수 있다고 설명하였다(Lobb, 1987). 이는 Carels등과도 일치하는 결과였다(Carels등, 2001). 반면, Sidlauskas등은 SNA와 SNB의 높은 유전율을 보고하였고 Amini등도 악골의 상대적 위치를 나타내는 SNA, SNB, SNPog은 강한 유전적 영향 아래 있다고 하였다(Sidlauskas등, 2016; Amini와 Borzabadi-Farahani, 2009). 이렇듯 SNA, SNB의 유전율에 있어 다양한 결과가 보고되고 있으며, 본 연구에서도 MZ-DZ, MZ-sibling간 다소 불일치를 보였다. MZ-sibling의 경우 SNA, SNPog의 유전율이 비교적 높게 관찰되었으며, 상대적으로 상하악의 전후방적 관계를 나타내는 ANB값은 작게 나타났다. 반면 MZ-DZ의 경우 SNB, SNPog은 높은 유전율을 보였으나 SNA의 경우 낮은 유전율을 보였다.

두개저 관련 계측치의 경우 비교적 낮은 유전율을 보였는데, 이는 Kim등과 일치하는 결과였다(Eungmin Kim, 2016). ICC 상관계수를 고려할 때 MZ집단에서 일치도가 가장 높았던 두개관련 변수가 오히려 낮은 유전율을 보인 것은 DZ와 sibling집단 내에서도 가장 높은 일치도를 보여 통계학적 수식으로 유전율을 계산했을 때 낮게 나온 것으로 보인다. 두개저 관련 계측치의 환경적 영향을 살펴보면, MZ-DZ와 MZ-sibling 모두 다른 계측치들에 비해 Common environmental factor(C)의 평균값이 높게 나타났다(Table 7).

하악 내의 각도와 길이 관련 계측치는 전반적으로 낮은 유전율을 보였다. 그 중에서는 Go-Pog 길이가 가장 높은 유전율을 보였는데(0.9), Carels등도 하악의 길이관련 변수중 Go-Pog에서 가장 높은 유전율을 보고하였다(Carels등, 2001). Gonial angle은 비교적 낮거나 중간 정도의 유전율을 보였는데, 이는 이전 연구들(Lobb, 1987; Carels등, 2001; Johannsdottir등, 2005)과 일치하는 결과였다. 특히 Lobb등은 Gonial angle의 변이가 크다고 하여 기능적인 해부학적 구조물(functional anatomic area)이라고 표현하였다(Lobb, 1987). 하악의 길이 관련 계측치에 있어서 본 연구 결과 하악체 길이는 중간정도의 유전율을 보였으며, 하악지 길이의 경우 낮은 유전율을 보였는데, 이는 Nakata등과 일치하였다(Nakata등, 1974). 특히 ArGn, CDGn,

하악지질이(ArGo)가 비교적 낮은 유전율을 보였으며, 이는 Manfredi등과 같은 결과였다(Manfredi등, 1997). 따라서 후안면고경과 더불어 하악의 수직적 길이 또한 교정치료에 있어서 악정형적 개입이 가능한 부위라고 생각해 볼 수 있다.

신체 관련 계측치의 경우 MZ-DZ, MZ-sibling 모두 BMI, 몸무게, 앞은키, 키순의 유전율을 보여 BMI가 가장 높은 유전율을 보였다. 쌍둥이와 가족을 통한 이전 연구들에서 BMI의 유전율은 50-90%로 보고되었으며, Nan등은 BMI의 유전율을 61-80%로 높게 보고하였는데, 본 연구에서도 비교적 높은 유전율(0.42-1.04)을 보였다(Nan등, 2012; Schousboe, 2003; Maes, 1997; Silventoinen, 2010). 몸무게의 경우 중간 정도의 유전율을 보였는데, Allison등은 몸무게의 60-70%정도가 유전적 영향을 받는다고 하였다(Allison등, 1994).

신체계측치에 대한 환경적 영향 중 Common environment는 유년기 후기에 급격히 감소하는데, 키보다는 몸무게와 BMI에서 더 많이 줄어든다(Dubois등, 2012). 본 연구에서도 몸무게와 BMI에 비해 키의 경우 Common environment가 매우 높게 나왔는데, 이는 Dubois, Pietilainen등과 일치하는 결과였다(Dubois등, 2012; Pietilainen등, 2002). 또한 Dubois등은 Unique environment가 키, 몸무게, BMI에서 연령에 따라 큰 변화가 없으며 대체로 19%이하로 유지된다고 하였는데, 이는 본 연구 결과와 비슷한 수치(0.01-0.17)였다(Dubois등, 2012).

Dubois등은 MZ에서 태생 직후 Common environment의 영향력이 가장 크고 유전율이 차지하는 비중은 매우 낮다고 하였으며, 이는 MZ가 DZ에 비해 자궁내 영양공급 및 환경적 제약으로 태아 시기 더 많은 경쟁을 하여 내재된 유전적인 일치도에 비해 낮은 유사성을 나타내기 때문이라고 하였다(Dubois등, 2012). Pietilainen등은 이러한 태생 직후 MZ간 크기 차이가 성장 후 어떤 영향을 미치는지 연구하였는데, 성인이 된 후의 BMI에는 영향을 미치지 않지만, 키에는 영향을 미친다고 하였다(Pietilainen등, 2002). 본 연구에서 몸무게, BMI에 비하여 키의 유전율이 작게 나타났는데, 연구 대상의 표본 크기가 이전 연구들에 비해 매우 작았던 점과, 미미하더라도 BMI와는 달리 키에서 이러한 MZ간의 불일치도가 존재하는 점이 영향을 미쳤을 수 있다고 생각된다. 그리고 MZ와 마찬가지로 DZ, sibling집단 내 키의 상관계수 일치도가 매우 높게 나왔던 것이 Falconer's Method

를 이용하여 통계적으로 계산했을 때 오히려 유전율을 낮게 하는 원인이 되었다. 표본 크기의 경우 신체계측치 관련 이전 연구들을 보면 Dubois등은 1200쌍의 쌍둥이, Pietilainen는 1937쌍의 쌍둥이를 대상으로 하였지만 두개관련 계측치를 같이 고려한 본 연구는 이에 비해 매우 적은 표본을 대상으로 하였다(Dubois등, 2012; Pietilainen등, 2002).

ICC 상관계수와 유전율을 종합해 볼 때 두개악안면 경조직의 수평, 수직 관련 계측치는 비교적 높은 유전율을 보였으며, 그 중 특히 하악의 수평적 수직적 위치 관련 변수들이 높은 유전율을 보였다. 또, 두개안면의 전방부가 후방부에 비해 높은 유전율을 보였다. 특히 안면고경 길이 자체보다는 전안면고경의 비율인 N-ANS/ANS-Me과 ANS-Me/N-Me이 높은 유전율을 보였으며, 치아관련 계측치에서는 치아 자체와 관련된 변수들은 대체로 낮은 유전율을 보인 반면 교합평면의 수직적 위치를 나타내는 계측치들은 높은 유전율을 보였다. 하악 내의 각도와 길이 관련 계측치에서 Gonial angle은 비교적 낮거나 중간정도의 유전율을 보였고, 후안면고경과 마찬가지로 하악지 길이(ArGo) 또한 낮은 유전율을 보였다. 신체관련 계측치의 경우 BMI가 가장 높은 유전율을 보였고, 몸무게, 앉은키, 키 순으로 낮아졌다. 신체계측치와 두개안면 계측치의 유전율을 비교하면, BMI의 높은 유전율은 하악의 수직적 위치를 나타내는 변수와 같이 매우 높은 유전율을 보이는 계측치들과 유사하며, 몸무게는 후안면 고경, 하악지 길이(ArGo)와 같이 낮거나 중간정도의 유전율을 보이는 두개안면 계측치와 유사했다(Table 6). 같은 표본을 대상으로 경조직 계측치와 신체 계측치의 유전율을 함께 연구함으로써 더 정확한 수치를 통한 비교가 가능했으며, 두개악안면 영역의 높은 유전율을 다시 한번 확인할 수 있었다.

본 연구 결과 부정교합은 두개관련 여러 요소의 높은 유전적 영향력 아래 있음과 동시에 환경과 유전의 상호작용, 기능적 골개조의 총체적 결과로 보인다. 교정적 관점에서 봤을 때 수직적 악정형력을 적용할 시 세심한 주의가 필요하며, 특히 전방부가 불리할 것으로 보인다. 반면, 후안면부와 Gonial angle등의 경우 기능적인 적응을 기대할 수 있을 것으로 보인다. 또한 신체계측치의 유전율과 두개악안면 요소의 유전율을 비교함으로써 임상에서 환자의 이해를 높이는 데 활용



할 수 있으며, 부정교합 치료시 어떠한 접근이 유리한지도 판단해 볼 수 있을 것으로 기대한다.

과거 8개 국가의 쌍둥이를 대상으로 한 신체계측치 유전율 연구에서 나라별 차이를 보였듯이 유전율은 인종에 따른 차이를 보인다(Silventoinen등, 2003; Schousboe등, 2003). 한국인의 두개 관련 계측치 유전율을 연구한 논문은 드물며, 특히 신체 관련 계측치의 유전율을 함께 연구한 경우는 본 논문이 최초로 오랜 기간 단일민족국가였던 한국의 특성상 의미가 있다고 판단된다.

본 연구의 표본 연령은 20세 이상의 성장이 완료된 쌍둥이를 대상으로 하였다. Sidlauskas등은 대부분의 쌍둥이 연구가 성장하는 시기에 이루어지는 것을 지적하여 하악의 유전율 연구는 하악 형태의 성숙이 지나야 정확하다고 표현하였고, Harris등도 연령증가에 따라 유전율이 증가함을 지적하며 성장이 완료된 이후가 좋다고 하였다(Sidlauskas등, 2016; Harris와 Johnson, 1991). 성인이 된 이후 하악의 변화가 있을 수 있지만, English등은 사춘기 최대성장기 2년 이후의 변화는 임상적 관점에서 무시 가능하다고 하였다(English등, 2014). 또한 어린 연령의 쌍둥이를 대상으로 한 연구의 경우 동일한 환경의 영향으로 유전율이 확대되어 계산되는 경우가 있을 수 있으므로, Lundstrom등은 이러한 쌍둥이 연구의 모호성을 지적하여 함께 생활하는 쌍둥이와 그렇지 않은 경우에 대한 추가적인 연구가 필요할 것이라고 하였다(Lundstrom, 1984).

본 연구의 한계는 쌍둥이 가족 중 신체 계측치와 두개 관련 계측치를 같이 가진 표본의 숫자가 적다는 것이었으며 특히 DZ의 표본 숫자가 적었다. Carels등은 두개 관련 계측치 중 전안면고경에서 성별에 따른 차이를 보고하였는데 남자가 여자에 비해 유전율이 유의하게 높다고 하였다(Carels등, 2001). 신체계측치의 경우도 성별의 차이를 보이는데 Dubois등의 경우 BMI에 있어 남자가 유전율이 높다고 하였고, Silventoinen등과 Schousboe등은 키에서 성별에 따른 차이를 보고하였다(Dubois등, 2012; Silventoinen등, 2003; Schousboe등, 2003). 본 연구는 성별에 따른 분류는 하지 않았으며, 추후 더 자세한 연구가 필요할 것으로 보인다.

Liu등은 HHIP, ADAMTSL3, EFEMP1, GPRI26등의 유전자가 키, BMI에 영향을 준다고 하였으며, Zhou등 또한 GHR1526LCC 유전자형을 가진 경우 더 긴 하악지

길이(ArGo/SGo)를 나타냈다고 보고하였다(Liu 등, 2010; Zhou 등, 2005). 앞으로 더 명확한 유전적 영향을 규명하려면, 이러한 게놈(genome)단계의 연구가 필요할 것으로 보인다.



## V. 결 론

- 두개악안면 경조직의 수평, 수직 관련 계측치는 비교적 높은 유전율을 보였으며, 특히 하악의 수평적 수직적 위치 관련 계측치가 높은 유전율을 보였다. 또 두개안면의 전방부가 후방부에 비해 높은 유전율을 보였다.
- 치아 자체와 관련된 변수들은 대체로 낮은 유전율을 보인 반면 교합평면의 수직적 위치를 나타내는 계측치는 높은 유전율을 보였다.
- BMI의 높은 유전율은 하악의 수직적 위치를 나타내는 변수와 같이 매우 높은 유전율을 보이는 두개안면 계측치와 유사하며, 몸무게는 후안면 고경과 하악지 길이와 같이 낮거나 중간정도의 유전율을 보이는 두개안면 계측치와 유사했다.

## 참 고 문 헌

1. Allison DB, Heshka S, Neale MC, Lykken DT, Heymsfield SB: A genetic analysis of relative weight among 4,020 twin pairs, with an emphasis on sex effects. *Health Psychol* 13:362-365, 1994
2. Amini F, Borzabadi-Farahani A: Heritability of dental and skeletal cephalometric variables in monozygous and dizygous Iranian twins. *Orthodontic Waves* 68:72-79, 2009
3. Carels C, Van Cauwenberghe N, Savoye I, Willems G, Loos R, Derom C, Vlietinck R: A quantitative genetic study of cephalometric variables in twins. *Clin Orthod Res* 4:130-40, 2001
4. Dubois L, Ohm Kyvik K, Girard M, Tatone-Tokuda F, Perusse D, Hjelmberg J, Skytthe A, Rasmussen F, Wright MJ, Lichtenstein P, Martin NG: Genetic and environmental contributions to weight, height, and BMI from birth to 19 years of age: an international study of over 12,000 twin pairs. *PLoS One* 7:e30153, 2012
5. Dudas M, Sassouni V: The hereditary components of mandibular growth, a longitudinal twin study. *Angle Orthod* 43:314-22, 1973
6. English JD, Akyalcin S, Peltomaki T, Litschel K: Mosby's Orthodontic Review - E-Book:

7. Eungmin Kim: Agreement and Genetic Relevance of Cephalometric Parameter: Korean Twin Study. MSD Thesis submitted to the Catholic University of Korea, 2016
8. Harris EF, Johnson MG: Heritability of craniometric and occlusal variables: a longitudinal sib analysis. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 99:258-268, 1991
9. Hunter WS: A study of the inheritance of craniofacial characteristics as seen in lateral cephalograms of 72 like-sexed twins. *Trans Fur Orthod Soc* 59:70, 1965
10. 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* 127:200-207; quiz 260-201, 2005
11. Liu JZ, Medland SE, Wright MJ, Henders AK, Heath AC, Madden PA, Duncan A, Montgomery GW, Martin NG, McRae AF: Genome-wide association study of height and body mass index in Australian twin families. *Twin Res Hum Genet* 13:179-193, 2010
12. Lobb WK: Craniofacial morphology and occlusal variation in monozygous and dizygous twins. *Angle Orthod* 57:219-233, 1987
13. Lundstrom A: Nature versus nurture in dento-facial variation. *Eur J Orthod* 6:77-91, 1984
14. Lundstrom A, McWilliams JJ: A comparison of vertical and horizontal cephalometric variables with regard to heritability *Eur J Orthod* 9:104-8, 1987
15. Maes HH, Neale MC, Eaves LJ: Genetic and environmental factors in relative body weight and human adiposity. *Behav Genet* 27:325-351, 1997
16. Manfredi C, Martina R, Grossi GB, Giuliani M: Heritability of 39 orthodontic cephalometric parameters on MZ, DZ twins and MN-paired singletons. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 111:44-51, 1997
17. Naini FB, Moss JP: Three-dimensional assessment of the relative contribution of genetics and environment to various facial parameters with the twin method. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 126:655-665, 2004
18. 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* 82:150-156, 1982
19. Nakata N, Yu P, Davis B, Nance W: Genetic determinants of cranio-facial morphology: a twin study. *Annals of Human Genetics* 37:431-443, 1974
20. Nakata N, Yu PI, Davis B, Nance WE: The use of genetic data in the prediction of craniofacial dimension. *Am J Orthod* 63:471-80, 1973

21. Nan C, Guo B, Warner C, Fowler T, Barrett T, Boomsma D, Nelson T, Whitfield K, Beunen G, Thomis M, Maes HH, Derom C, Ordonana J, Deeks J, Zeegers M: Heritability of body mass index in pre-adolescence, young adulthood and late adulthood. *Eur J Epidemiol* 27:247-253, 2012
22. Pietilainen KH, Kaprio J, Rasanen M, Rissanen A, Rose RJ: Genetic and environmental influences on the tracking of body size from birth to early adulthood. *Obes Res* 10:875-884, 2002
23. Rubbrecht O: A study of the heredity of the anomalies of the jaws. *Am J Orthod Oral Surg* 25:751-79, 1939
24. Schousboe K, Willemsen G, Kyvik KO, Mortensen J, Boomsma DI, Cornes BK, Davis CJ, Fagnani C, Hjelmberg J, Kaprio J, De Lange M, Luciano M, Martin NG, Pedersen N, Pietilainen KH, Rissanen A, Saarni S, Sorensen TI, Van Baal GC, Harris JR: Sex differences in heritability of BMI: a comparative study of results from twin studies in eight countries. *Twin Res* 6:409-421, 2003
25. Šidlauskas M, Šalomskienė L, Andriuškevičiūtė I, Šidlauskienė M, Labanauskas Ž, Vasiliauskas A, Kupčinskas L, Juzėnas S, Šidlauskas A: Heritability of mandibular cephalometric variables in twins with completed craniofacial growth. *Eur J Orthod* 38:493-502, 2016
26. Silventoinen K, Rokholm B, Kaprio J, Sorensen TI: The genetic and environmental influences on childhood obesity: a systematic review of twin and adoption studies. *Int J Obes (Lond)* 34:29-40, 2010
27. Silventoinen K, Sammalisto S, Perola M, Boomsma DI, Cornes BK, Davis C, Dunkel L, De Lange M, Harris JR, Hjelmberg JV, Luciano M, Martin NG, Mortensen J, Nistico L, Pedersen NL, Skytthe A, Spector TD, Stazi MA, Willemsen G, Kaprio J: Heritability of adult body height: a comparative study of twin cohorts in eight countries. *Twin Res* 6:399-408, 2003
28. Zhou J, Lu Y, Gao XH, Chen YC, Lu JJ, Bai YX, Shen Y, Wang BK: The growth hormone receptor gene is associated with mandibular height in a Chinese population. *J Dent Res* 84:1052-1056, 2005

## **Heritability of Orthodontic Cephalometric Parameters and Weight, Height, BMI in Korean Twins**

Eun Soo Ahn

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

(Supervised by Professor Young Ho Kim)

The heredity of craniofacial hard tissues has been studied using lateral cephalograms of twin samples. The genetic influence of height, weight, and body mass index(BMI) is also known through twin studies. However, according to the age, social environment, and racial specimens, the heredity has been reported variously, and research articles on Koreans are very rare. The purpose of this study is to investigate the genetic and environmental relationships of craniofacial hard tissues and anthropometric data such as height, weight, sitting height, and BMI in Koreans using twin samples.

Among the 553 patients who participated in twin studies conducted at Samsung Medical Center from July 2011 to February 2012, 36 MZ, 13 DZ, and 26 same sex sibling pairs, whose hard-tissue cephalometric measurements and the anthropometric data of height, sitting height, and weight were available, were selected as subjects of this study. The phenotype resemblance in each group was obtained by ICC(intra-class correlation coefficient), and the heredity was calculated by ACE model(A-additive genes, C-common environment, E-unique environment) using the obtained correlation coefficient( $r_{mz}$ ,  $r_{dz}$ ,  $r_{sib}$ ).

Intra-class correlation coefficient was higher for MZ than DZ or sibling group in all of the measurements except for height between MZ and DZ. According to correlation coefficient and ACE model, the vertical measurements representing the vertical position of the mandible showed high heredity. Also, the anterior portion of the maxillofacial structure showed higher heredity than the posterior portion. N-ANS/ANS-Me and ANS-Me/N-Me

which are the ratios of anterior facial height, showed very high heredity rather than facial length itself. In dental parameters, the variables related to the teeth itself showed low heredity estimates in general, whereas the angle between occlusal plane and mandibular plane/FH plane which represents the vertical position of the occlusal plane showed high heredity estimates. Of the mandibular related variables, the gonial angle showed relatively low or medium heredity, and like the posterior facial height, the ramus height(ArGo) also showed low heredity. BMI showed the highest heredity, followed by weight, sitting height, and height in the anthropometric parameters. When comparing the heredity values of anthropometric and cephalometric measurements, BMI showed similar heredity to those with very high values, such as the variables representing vertical position of the mandible, and the body weight heredity value was comparable to variables that showed slightly low to moderate heredity.

---

**Key words:** Twin study, Craniofacial hard-tissue heredity, Anthropometric parameters heredity, Heredity in Korea sample