

学龄双生子儿童头面部特征的遗传学分析

李玉玲¹, 季成叶², 刘燕¹, 丁一¹, 栾天抒¹, 赵曼¹, 郑玉娜¹

(1. 内蒙古师范大学生命科学与技术学院, 呼和浩特 010022; 2. 北京大学儿童青少年卫生研究所, 北京 100191)

摘要: 为探讨遗传与环境因素对学龄双生子儿童头面部特征的影响, 对呼和浩特市和包头市 7-12 岁 369 对双生子儿童 (同卵 180 对, 同性别异卵 141 对, 异性别异卵 48 对) 的 16 项头面部指标进行活体测量。采用通径分析方法, 用 Mx 软件拟合最佳结构方程模型, 计算各指标遗传与环境方差组分, 分析年龄、性别的作用。结果发现, 校正年龄后, 头部指标中头围的遗传度 (男 66%, 女 66%) 较高; 面部指标中, 容貌面高的遗传度 (男 73%, 女 84%) 最高, 其次为鼻宽 (男 57%, 女 67%)、眼内角间宽 (男 57%, 女 50%) 和额最小宽 (男 50%, 女 50%); 头长 (男 64%, 女 25%)、头宽 (男 26%, 女 82%)、眼外角间宽 (男 76%, 女 34%) 和容貌耳长 (男 23%, 女 70%) 的遗传度存在一定的性别差异。表明遗传因素与环境因素对学龄双生子儿童的头面部发育均有一定影响, 其中遗传因素对男女头围及容貌面高、男性头长和眼外角间宽、女性头宽、鼻宽、口宽、容貌耳长的影响相对较大。

关键词: 头面部; 人体测量; 双生子; 遗传度

中图分类号: Q984; **文献标识码:** A; **文章编号:** 1000-3193(2013)01-093-08

人类多数体格指标的发育与遗传因素有关, 但不同阶段可能存在差异性, 某些指标的遗传度还会呈现随年龄增长而逐步体现的趋势^[1]。儿童头面部发育也是遗传与环境因素共同作用的结果^[2]。3 岁前幼儿头部发育迅速, 进入学龄期后, 儿童头部发育相对缓慢, 但面部发育变化较大, 其中鼻部、下颌等部位的发育尤为明显^[3], 了解遗传与环境因素对儿童头面部发育作用的规律性, 对于促进儿童生长发育、口腔正畸等卫生保健等具有重要的理论和现实意义。

双生子是一类较为特殊的人群, 为研究遗传和环境因素对儿童生长发育的影响提供了良好的素材, 其相关研究日益受到广泛关注。国内外双生子资料已表明, 头围、头长、头宽等头面部指标具有一定的遗传倾向^[4-7]。Chen 等报道, 随年龄增长头围的遗传效应呈逐渐增强趋势^[5]。Sharma 等对 18-25 岁印度及比利时双生子头面部指标的研究发现, 头长的遗传度略高于头宽, 且多数指标的遗传度存在男女差异^[6]。总体而言, 目前有关头面部指标的双生子研究对象多为婴幼儿或成人^[4-6], 对学龄双生子儿童头面部指标的系统研究较为少见^[7]。为了解遗传与环境因素对儿童头面部发育的影响, 本文对 7-12 岁双生子头面部特征进行了调查分析。

收稿日期: 2012-08-13; 定稿日期: 2012-09-24

基金项目: 国家自然科学基金项目 (编号: 30371223); 国家自然科学基金项目 (编号: 30960167)

作者简介: 李玉玲 (1969-), 女, 内蒙古师范大学生命科学与技术学院教授, 内蒙古自治区赤峰市人, 主要从事体质人类学与儿少卫生学研究。E-mail: liyuling137@163.com

通讯作者: 季成叶 (1946-), 男, 北京大学儿童青少年卫生研究所教授。E-mail: jichengye@263.net

1 研究对象与方法

1.1 研究对象

研究对象来自内蒙古呼和浩特市和包头市。双生子募集以小学为单位,通过学校登记、校园广播和电话联系等方式进行,每对双生子均身体健康,共同生活,在同一所学校就读。样本平均年龄为 9.55 ± 1.72 岁。

1.2 研究方法

1.2.1 双生子卵型鉴定

异性别双生子为异卵双生子。同性别双生子取唾液或口腔上皮细胞,提取 DNA,采用 ABI 公司的 AMPFS(TM) STR Sinofiler 试剂盒,复合扩增 16 个 STR 位点 (D8S1179、D21S11、D7S820、CSF1PO、D3S1358、D12S391、D13S317、D16S539、D2S1338、D19S433、vWA、D6S1043、D5S818、D18S51、FGA 和性别标记 Amelogenin), 通过比较 16 个基因位点的一致性鉴定双生子卵型,可靠性达 99% 以上。

1.2.2 体格指标测量

体格指标的测量方法依据席焕久等的《人体测量方法》^[8] 进行。具体指标包括头围、头长、头宽、额最小宽、面宽、下颌角间宽、眼内角间宽、眼外角间宽、容貌面高、形态面高、鼻宽、鼻高、容貌耳长、容貌耳宽、口宽、唇高,共 16 项。

1.2.3 统计学分析

(1) 一般性统计分析: 采用 Epidata3.0 录入数据,双录入核查逻辑检错。采用 SPSS11.0 与 Excel2003 软件进行数据分析,双生子体格指标均值差异性比较用 t- 检验。

(2) 遗传学分析

①相似性比较: 为消除年龄对各体格指标的影响,用校正年龄后的残差代替原始指标进行分析。计算两类双生子各体格指标的对内方差、对间方差、组内相关系数, MZ、DZ 对内方差和对间方差齐性检验用 F 检验,组内相关系数检验用 Z 检验。相关公式如下:

$$\text{双生子对内方差 } (V_p^W) = \frac{\sum(A-B)^2}{2N}$$

$$\text{双生子对间方差 } (V_p^B) = \frac{1}{N-1} \left(\frac{\sum(A+B)^2}{2} - \frac{[\sum(A+B)]^2}{2N} \right)$$

$$\text{组内相关系数 } (r) = \frac{V_p^B - V_p^W}{V_p^B + V_p^W}$$

注: A、B 分别为一对双生子中两个成员在同一性状上的测量值; N 为 MZ 或 DZ 的对数。

②遗传度分析: 采用最大似然法进行遗传度估计,用 Mx 软件构建最佳结构方程模型^[9]。运用 MX 软件估算各指标的遗传度时,先将年龄和性别引入模型,再将原始的数据带入模型,分析年龄和性别的影响后,再对各指标进行遗传度的估算,最后的遗传度的结果为校正年龄后的遗传度。遗传因素可分解为加性遗传效应 A 和显性效应 D,环境效应

包括双生子共同环境效应 C 和特殊环境效应 E 两部分, 并可通过 Mx 软件估计 A、D、C、E 对性状的相对作用大小。一般情况下, $r_{MZ} > 2r_{DZ}$ 时, 拟合 ADE 模型; $r_{MZ} < 2r_{DZ}$ 时, 拟合 ACE 模型; 当 $r_{MZ} < r_{DZ}$ 时, 则不适合进行遗传学分析。根据模型拟合优度检验选择可接受模型。

在 ACE 模型中, 为分析性别和年龄因素对体格发育指标遗传度的影响, 进一步构建 7 种模型: 模型 I (M1) 假设表型方差中存在男性特异的加性遗传方差 ($a'm \neq 0$); 模型 II (M2) 假设男性特异的加性遗传方差不存在 ($a'm = 0$); 模型 III (M3) 在模型 II 的基础上限制女性的共同环境效应为 0 ($cf = 0$); 模型 IV (M4) 假设男女共同环境效应相等 ($cf = cm$); 模型 V (M5) 假设男女均无共同环境效应 ($cf = cm = 0$); 模型 VI (M6) 假设男女遗传度相等, 但男性共同环境效应为女性的 k 倍 ($cm = kcf$); 模型 VII (M7) 在模型 VI 的基础上, 限制男性共同环境效应为 0 ($cm = kcf = 0$)。对各模型比较可分析性别、年龄对各指标遗传度的影响, 选择最优模型估计 A、C、E 及年龄效应 (S) 对表型方差的贡献。

2 结果

2.1 双生子样本的年龄构成

本研究共募集有效双生子 738 人 (369 对), 其中同卵双生子 (monozygotic, MZ) 180 对 (男 97 对, 女 83 对)、同性别异卵双生子 (dizygotic, DZ) 141 对 (男 63 对, 女 78 对)、异性别异卵双生子 (opposite-sex dizygotic, OSDZ) 48 对, MZ: DZ 为 1: 1.05。双生子样本年龄构成详见表 1。

2.2 不同性别双生子头面部测量指标的均数一致性比较

各指标同性别 MZ、DZ 间比较 (表 2) 显示, 除男性面宽和眼外角间宽、女性面宽与下颌角间宽存在差异 ($P < 0.05$) 外, 多数指标无明显差异, 表明同性别的 MZ、DZ 间具可比性。

表 1 7-12 岁双生子儿童年龄构成
Tab.1 Age composition of 7- to 12-year-old twins

Year (年龄)	Male(男)						Female(女)						Male-female (OSDZ)		Total(总和)	
	MZ		DZ		Total(总和)		MZ		DZ		Total(总和)					
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
7	24	12.4	22	17.5	46	14.4	20	12.0	34	21.8	54	16.8	16	16.7	116	15.7
8	30	15.5	14	11.1	44	13.7	26	15.7	24	15.4	50	15.5	20	20.8	114	15.4
9	48	24.7	16	12.7	64	20	36	21.7	18	11.5	54	16.8	14	14.6	132	17.9
10	44	22.7	16	12.7	60	18.8	20	12.0	32	20.5	52	16.1	18	18.7	130	17.6
11	26	13.4	20	15.8	46	14.4	36	21.7	18	11.5	54	16.8	12	12.5	112	15.2
12	22	11.3	38	30.2	60	18.8	28	16.9	30	19.2	58	18.0	16	16.7	134	18.2
Total	194	100	126	100	320	100	166	100	156	100	322	100	96	100	738	100

表 2 7-12 岁 MZ、DZ 头面部指标的测量结果

Tab.2 Craniofacial measurements of 7- to 12-year-old monozygotic and dizygotic twins

Variable(指标) (mm)	Male(男)				Female(女)				Male-female(异性别)	
	MZ		DZ		MZ		DZ		OSDZ	
	\bar{X}	S	\bar{X}	S	\bar{X}	S	\bar{X}	S	\bar{X}	S
头长	170.72	7.80	169.84	6.25	166.22	6.23	167.14	7.71	168.92	7.91
头宽	148.48	6.92	147.75	8.03	146.13	7.87	145.81	6.34	143.67	7.52
头围	515.55	18.50	518.10	17.65	514.14	18.4	513.29	21.44	513.01	19.32
额最小宽	102.13	6.39	101.99	6.36	102.30	6.65	101.27	6.30	98.65	6.10
面宽	122.59	7.09	124.94*	7.74	120.60	7.51	122.67*	7.30	125.06	6.95
下颌角间宽	96.80	6.88	98.05	7.06	94.45	6.39	95.97*	7.28	95.19	7.98
眼内角间宽	34.66	2.57	34.30	2.48	33.39	2.92	34.26	2.86	34.97	3.44
眼外角间宽	85.49	4.46	87.08*	4.94	84.19	4.43	84.40	5.38	85.97	5.02
鼻宽	31.58	2.48	32.21	2.72	31.08	2.84	31.58	2.67	32.22	2.25
口宽	39.40	3.55	40.99	3.52	39.44	3.33	39.63	3.89	39.92	3.77
容貌面高	170.99	8.18	173.30	7.24	171.48	8.74	171.03	9.63	172.72	7.96
形态面高	108.52	6.62	107.51	6.87	106.33	6.86	103.99	6.72	104.25	8.23
鼻高	47.13	5.17	46.03	5.67	46.72	6.08	45.03	5.35	42.70	6.66
唇高	16.35	2.36	17.35	3.06	16.36	2.73	16.24	2.22	17.25	2.94
容貌耳长	56.77	4.04	57.18	4.22	54.98	3.89	56.02	4.10	55.38	4.50
容貌耳宽	30.45	2.89	30.25	2.84	28.64	3.27	29.30	2.99	29.85	2.70

注：同性别 MZ 与 DZ 间比较，*P<0.05。

表 3 7-12 岁男性双生子头面部测量指标对内方差、对间方差及组内相关系数比较

Tab.3 Intra- and Inter-pair variance and interclass correlation coefficient comparison of craniofacial measurements between 7- to 12-year-old male monozygotic and dizygotic twins

Variable(指标) (mm)	Intrapair variance(对内方差)			Interpair variance(对间方差)			Intraclass correlation coefficient (组内相关系数)		
	MZ	DZ	F	MZ	DZ	F	MZ	DZ	Z
头长	9.36	16.65	1.78	98.28	64.16	1.53	0.83	0.58	3.03**
头宽	9.52	18.11	1.90	82.11	109.90	1.34	0.79	0.72	1.06
头围	36.71	100.87	2.75**	506.98	382.67	1.32	0.86	0.58	3.90**
额最小宽	8.21	18.20	2.22*	68.14	58.07	1.17	0.78	0.52	3.89**
面宽	10.92	21.71	1.98*	83.80	88.39	1.05	0.77	0.61	1.92
下颌角间宽	8.54	15.3	1.79	67.01	71.92	1.07	0.77	0.65	1.55
眼内角间宽	1.64	2.71	1.66	10.86	8.61	1.26	0.74	0.52	2.23*
眼外角间宽	4.42	8.32	1.88	30.60	27.59	1.11	0.75	0.54	2.23*
鼻宽	1.41	2.98	2.12*	8.30	8.51	1.03	0.71	0.48	2.20*
口宽	4.14	6.10	1.47	16.54	14.00	1.18	0.60	0.39	1.68
容貌面高	13.78	28.65	2.08*	91.76	68.38	1.34	0.74	0.41	3.10**
形态面高	10.81	17.46	1.62	58.91	65.10	1.10	0.69	0.58	1.15
鼻高	4.89	5.52	1.13	46.41	58.23	1.25	0.81	0.83	-0.32
唇高	1.98	2.65	1.34	8.24	16.73	2.03*	0.61	0.73	-1.26
容貌耳长	3.61	5.25	1.45	27.10	30.53	1.13	0.76	0.71	0.88
容貌耳宽	3.67	5.54	1.51	13.15	10.44	1.26	0.56	0.31	1.94

注：MZ 与 DZ 间比较，* P<0.05，** P<0.01。

表 4 7-12 岁女性双生子头面部测量指标对内方差、对间方差及组内相关系数比较

Tab.4 Intra- and Inter-pair variance and interclass correlation coefficient comparison of craniofacial measurements between 7- to 12-year-old female monozygotic and dizygotic twins

Variable(指标) (mm)	Intrapair variance(对内方差)			Interpair variance(对间方差)			Intraclass correlation coefficient (组内相关系数)		
	MZ	DZ	F	MZ	DZ	F	MZ	DZ	Z
头长	7.76	13.90	1.79	61.59	80.84	1.31	0.78	0.71	0.97
头宽	9.35	16.92	1.81	108.56	56.61	1.92	0.84	0.54	3.87**
头围	34.51	97.59	2.83**	463.30	448.29	1.03	0.86	0.64	3.34**
额最小宽	7.27	14.96	2.06*	71.21	52.28	1.36	0.81	0.55	3.21**
面宽	16.83	17.86	1.06	71.97	66.56	1.08	0.62	0.58	0.43
下颌角间宽	7.61	15.08	1.98*	54.35	71.35	1.31	0.75	0.65	1.28
眼内角间宽	1.92	3.27	1.70	14.57	11.99	1.22	0.77	0.57	2.26**
眼外角间宽	3.73	7.75	2.08*	29.44	38.10	1.30	0.77	0.66	1.47
鼻宽	1.17	2.97	2.53**	11.71	7.81	1.50	0.82	0.45	4.15**
口宽	2.60	5.45	2.10*	13.17	15.56	1.18	0.67	0.48	1.79
容貌面高	10.16	30.20	2.97**	116.82	107.52	1.08	0.84	0.56	3.64**
形态面高	7.51	11.30	1.51	72.33	61.63	1.17	0.81	0.69	1.77
鼻高	3.36	5.29	1.57	61.21	47.59	1.29	0.90	0.80	2.19*
唇高	1.67	2.99	1.79	12.80	6.27	2.04*	0.77	0.35	4.04**
容貌耳长	4.55	6.97	1.53	24.21	20.93	1.16	0.68	0.50	1.78
容貌耳宽	3.71	2.92	0.79	17.62	15.01	1.17	0.65	0.67	-0.25

注: MZ 与 DZ 间比较, * P<0.05, ** P<0.01。

2.3 同性别两类双生子头面部测量指标对内方差、对间方差及组内相关系数比较

男、女两类双生子对内方差、对间方差及组内相关系数比较(表 3、4)发现,除唇高外,男、女各指标 MZ、DZ 的对间方差均无明显差异(P>0.05);除女性容貌耳宽外,男、女各指标的对内方差均为 DZ>MZ。男女绝大多数指标的组内相关系数均为 MZ>DZ,且男、女头围、额最小宽、眼内角间宽、鼻宽、容貌面高,男性头长、眼外角间宽,女性头宽、鼻高、唇高 MZ、DZ 间差异均有统计学意义(P<0.05),表明各指标 MZ 较 DZ 更相似。

2.4 Mx 软件对学龄双生子头面部各指标遗传与环境相对效应估计

表 5 为 7-12 岁男、女两类双生子头面部测量指标的最佳模型及在最佳模型下经年龄校正后的遗传度。其中,唇高和容貌耳宽无最佳模型,故表 5 中未列出。除容貌面高为 AES 模型外,其他头面部测量指标为 ACES 模型。其中加性效应(A)对各指标均有不同程度影响(9%-77%);多数指标存在共同环境效应(C)(0-73%);特殊环境效应(E)对所有指标有影响但影响相对较小(9%-33%);年龄效应对各指标亦有不同程度影响(4%-37%)。从校正年龄后的遗传度来看,男性的头长、头围、眼外角间宽、容貌面高的遗传度较高(64%-76%);女性的头宽、头围、鼻宽、容貌面高和容貌耳长的遗传度较高(66%-84%)。而男性的头宽、容貌耳长和鼻高,女性的头长、面宽、形态面高和鼻高明显受环境因素影响较大(遗传度<30%)。头长、头宽、眼外角间宽和容貌耳长的遗传度男、女有较大的差异,其中头长的最佳模型为 M1,表明头长的发育具有性别差异;头宽、眼外角间宽和容貌耳长 3 项指标中,男、女的共同环境效应差异较大。

表 5 7-12 岁双生子头面部测量指标在最佳模型下的方差组分估计

Tab.5 Variance components estimates of craniofacial measurement indexes under optimization model of 7- to 12-year-old twins

Variable (指标)	Model (模型)	Sex (性别)	加性遗传效应 A (95%CI)		共同环境效应 C (95%CI)		特殊环境效应 E (95%CI)		年龄效应S (95%CI)		校正年 龄后h ²
头长	ACES	女	0.20	0.02~0.52	0.44	0.14~0.61	0.14	0.10~0.21	0.21	0.13~0.31	0.25
	(M1)	男	0.57	0.00~0.77	0.14	0.00~0.74	0.19	0.13~0.31	0.10	0.04~0.21	0.64
头宽	ACES	女	0.77	0.69~0.84	—	—	0.16	0.12~0.23	0.06	0.02~0.13	0.82
	(M3)	男	0.25	0.06~0.49	0.53	0.30~0.70	0.18	0.13~0.25	0.04	0.00~0.10	0.26
头围	ACES	女	0.42	0.30~0.57	0.13	0.00~0.25	0.09	0.07~0.11	0.37	0.28~0.46	0.66
	(M6)	男	0.52	0.37~0.70	0.16	0.00~0.30	0.11	0.09~0.14	0.22	0.13~0.31	0.66
额最小宽	ACES	女	0.44	0.27~0.64	0.26	0.06~0.42	0.19	0.15~0.24	0.11	0.05~0.19	0.50
	(M6)	男	0.45	0.28~0.66	0.26	0.06~0.42	0.19	0.15~0.24	0.10	0.04~0.18	0.50
面宽	ACES	女	0.13	0.00~0.36	0.34	0.15~0.53	0.31	0.22~0.43	0.22	0.14~0.31	0.16
	(M4)	男	0.35	0.14~0.56	0.34	0.15~0.52	0.21	0.15~0.52	0.10	0.04~0.18	0.39
下颌角间宽	ACES	女	0.36	0.23~0.52	0.27	0.12~0.40	0.15	0.12~0.20	0.22	0.13~0.31	0.46
	(M6)	男	0.40	0.25~0.57	0.29	0.13~0.43	0.16	0.13~0.21	0.15	0.08~0.24	0.46
眼内角间宽	ACES	女	0.53	0.33~0.74	0.18	0.00~0.35	0.22	0.16~0.30	0.07	0.02~0.14	0.57
	(M4)	男	0.45	0.21~0.69	0.22	0.00~0.42	0.23	0.16~0.31	0.11	0.04~0.19	0.50
眼外角间宽	ACES	女	0.28	0.09~0.49	0.38	0.18~0.54	0.16	0.11~0.23	0.19	0.11~0.28	0.34
	(M2)	男	0.61	0.51~0.70	0.00	0.00~0.08	0.19	0.14~0.26	0.20	0.12~0.29	0.76
鼻宽	ACES	女	0.53	0.35~0.70	0.11	0.00~0.27	0.16	0.11~0.22	0.21	0.13~0.30	0.67
	(M4)	男	0.44	0.24~0.64	0.12	0.00~0.29	0.21	0.15~0.29	0.23	0.15~0.32	0.57
口宽	ACES	女	0.44	0.24~0.62	0.10	0.00~0.26	0.20	0.14~0.28	0.26	0.18~0.35	0.60
	(M4)	男	0.39	0.14~0.59	0.11	0.00~0.30	0.33	0.24~0.44	0.18	0.10~0.26	0.47
容貌面高	AES	女	0.64	0.55~0.73	—	—	0.12	0.09~0.17	0.24	0.15~0.33	0.84
	(M5)	男	0.59	0.49~0.68	—	—	0.22	0.16~0.30	0.20	0.11~0.28	0.73
形态面高	ACES	女	0.15	0.00~0.35	0.53	0.33~0.68	0.14	0.10~0.21	0.18	0.10~0.27	0.18
	(M2)	男	0.34	0.08~0.54	0.28	0.10~0.50	0.24	0.17~0.33	0.14	0.07~0.23	0.40
鼻高	ACES	女	0.09	0.01~0.19	0.69	0.59~0.78	0.13	0.10~0.16	0.09	0.03~0.16	0.10
	(M6)	男	0.10	0.01~0.20	0.73	0.63~0.81	0.13	0.10~0.17	0.04	0.01~0.09	0.10
容貌耳长	ACES	女	0.60	0.50~0.70	—	—	0.26	0.19~0.35	0.14	0.07~0.22	0.70
	(M3)	男	0.22	0.03~0.48	0.52	0.27~0.70	0.21	0.15~0.28	0.05	0.01~0.12	0.23

3 讨论

双生子法是人类学和遗传学的重要研究方法之一。经典双生子研究方法估算的遗传度实际上是广义遗传度，估计值往往偏高，虽然灵敏性较高，但由于假设过于简单，不能充分利用双生子有效信息，把握度较小，标准误较大，分析结果有一定偏差。本研究中应用通径分析方法，运用 Mx 软件拟合最佳结构方程模型，并将年龄作为隐变量、对性别加以限制，建立最佳结构模型估算各指标遗传度，定性、定量分析了性别和年龄因素对表型方差的贡献，比传统双生子方法提供了更多信息，结果更可信^[10]。

本研究中,形态面高、面宽、下颌角间宽及鼻高的遗传度较低,其中尤以鼻高最为明显,这可能主要与学龄儿童面部(特别是下颌及鼻部)发育较为明显有关^[3]。以鼻部为例,赵毅等对我国5-17岁儿童少年鼻部特征的调查发现,鼻高男性15岁前、女性13岁前为发育变动期(男性5-15岁鼻高增加了10.09mm,女性5-13岁鼻高增加了8.60mm),此阶段儿童的鼻高在各年龄段差异非常显著($P<0.01$)^[11]。一般而言,儿童少年在体格快速发育期对环境因素的影响更为敏感,个体发育越接近成熟阶段,遗传因素表现越充分,遗传度往往也越高^[1,4]。相对于鼻高而言,鼻宽在学龄期随年龄的变化相对略小,张文学等报道,7-11岁男童鼻高、鼻宽的增长量分别为8.5mm、2.5mm,同龄女童鼻高、鼻宽的增长量分别为6.8mm、2.5mm^[12],这可能也是本文鼻宽遗传度较高的原因之一。本研究中头长的遗传度存在性别差异,即男性存在特异的加性遗传方差,这与Sharma等对18-25岁双生子的研究结果一致^[6];头宽、眼外角间宽和容貌耳长的遗传度也存在较大的性别差异,这种差异主要是各指标男、女的共同环境效应不同造成的,但是否提示就上述指标而言,男、女对环境因素的敏感程度不同则有待于深入探讨。本研究中,男性唇高和女性容貌耳宽均为 $r_{MZ}<r_{DZ}$,不适合进行遗传学分析,故唇高和容貌耳宽无最佳模型。

本研究结果与国内相似研究相比,头长、头宽和头围的遗传度均低于作者采用经典双生子方法的研究结果^[7];与国外人群相比,头围的遗传度高于Sharma等报道的印度成年双生子遗传度的结果(0.80)^[13],与香港婴幼儿头围的遗传度(0.63)^[5]接近。推测年龄因素可能对头部指标的遗传度具有一定影响。另外,需注意的是,遗传度只是一个描述性统计量,是一个率的概念,分子(遗传方差)、分母(环境方差)改变都会导致遗传度改变^[10]。族群间遗传的差异、性别、年龄、营养状况、自然地理环境、社会文化因素等都会从遗传或环境角度影响头面部发育水平,改变被研究人群遗传或环境方差组分,进而一定程度上影响遗传度的大小。因此,样本的年龄和性别构成、地域及种族差异、遗传度估算方法不同也会在不同程度上造成遗传度的差异。

本文报道了我国学龄双生子儿童头面部特征的遗传度,揭示了遗传与环境因素对学龄儿童头面部发育的相对作用程度及特点,为进一步探究儿童发育规律及其与遗传因素的关系奠定了基础,对于促进我国儿童智力和体格发育、加强卫生保健、做好营养干预等将具有重要的理论和现实意义,亦可为临床医学、体质人类学、人类工效学、法医学等的研究和应用提供一定科学依据。

参考文献

- [1] Pietlainen KHJ, Kaprio M, Rasanen A, et al. Genetic and environmental influences on the tracking of body size from birth to early adulthood[J]. *Obesity Research*, 2002, 10(9): 875-884
- [2] Sinclair D. *Human Growth after Birth* (4th ed) [M]. New York: Oxford University Press, 1985
- [3] Enlow DH. *Handbook of Facial Growth* (2nd ed) [M]. Philadelphia: WB Saunders Company, 1985:11-22
- [4] Livshits G, Peter I, Vainder M, et al. Genetic analysis of growth curve parameters of body weight, height and head circumference [J]. *Ann Hum Bio*, 2000, 27(3): 299- 312
- [5] Chen CJ, Yu MW, Wang CJ, et al. Chronological changes in genetic variance and heritability of anthropometric characteristics among Chinese twin infants[J]. *Acta Genet Med Gemellol (Roma)*, 1990, 39 (4): 479-484
- [6] Sharma K, Susanne C. Comparative genetic variance and heritability of head and facial traits in northwest Indian and Belgian

- twins[J]. *Am J Hum Bio*, 1991, 3: 315-324
- [7] 李玉玲, 季成叶, 陆舜华, 等. 双生子儿童体格发育指标遗传度分析 [J]. *中国公共卫生*, 2006, 22(9): 1040-1041
- [8] 席焕久, 陈昭. *人体测量方法* [M]. 北京: 科学出版社, 2010
- [9] Neale MC, Boker SM, Xie G, et al. *Mx: statistical modeling*(6th ed) [CP]. Richmond VA: Department of Psychiatry, Virginia Institute for Psychiatric and Behavioral Genetics, Virginia Commonwealth University, 2002
- [10] 季成叶. *现代儿童少年卫生学* [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2010: 153-162; 157
- [11] 赵毅, 王永江, 韦秀菊, 等. 四省区 5-17 岁儿童青少年鼻部发育调查 [J]. *实用预防医学*, 2001, 8(2): 90-91
- [12] 张文学, 陈信丽, 包月昭. 儿童头部测量性特征的初步研究 [J]. *河南师范大学学报: 自然科学版*, 1994, 22(4): 84-87
- [13] Sharma K, Sharma JC. Familial resemblance for head size in a Punjabi population of India[J]. *Ann Hum Bio*, 1984, 11 (6): 577-580

Genetic Analysis on Craniofacial Characteristics of School-age Twins

LI Yu-ling¹, JI Cheng-ye², LIU Yan¹, DING Yi¹, LUAN Tian-shu¹,
ZHAO Man¹, ZHENG Yu-na¹

(1. *Institute of Life Science and Technology, Inner Mongolia Normal University, Huhhot 010022, China;*

2. *Institute of Child and Adolescent Health, Peking University, Beijing 100191, China)*

Abstract: The purpose of this paper is to analyze genetic and environmental influences on craniofacial development of 16 anthropometric items of school-age children in China of 369 twin pairs including 180 monozygotic (MZ), 141 like-sex and 48 opposite-sex dizygotic (DZ) aged 7 to 12 years enrolled in schools in Hohhot and Baotou. Anthropometric items were measured using the standard methods of measurement. Quantitative genetic model fitting and estimates of variance components were done with Mx, a structural equation modeling package designed for the analysis of twin and family data. After adjusting for age, the results were as follows. In cephalic measurements, head circumference had a higher heritability (male 66%, female 66%). Higher heritability of facial measurements was physiognomic facial height (male 73%, female 84%), nose breadth (male 57%, female 67%), interocular breadth (male 57%, female 50%) and minimum frontal breadth (male 50%, female 50%). Gender effect existed in heritabilities of head length (male 64%, female 25%), head breadth (male 26%, female 82%), external binocular breadth (male 76%, female 34%) and physiognomic ear length (male 23%, female 70%). In conclusion, craniofacial development of school-age twins were influenced by genetic and environmental factors in which male and female's head circumference and physiognomic facial height, male's head length and external binocular breadth, female's face breadth, nose breadth, mouth breadth and physiognomic ear length were influenced primarily by genetic factors.

Key words: Cranioface; Anthropometry; Twins; Heritability