

口腔医学
的
科学基础

口腔医学的科学基础

B. 柯 恩
I. R. H. 克莱默 主 编

郑麟蕃 胡郁斌
吴奇光 章魁华 主 译

译者(按姓氏笔划)

丁延祚	王大玫	王 勤	王毓英	王雪圃	傅民魁
孙开华	朱紫芳	李宏毅	李珠瑜	邹兆菊	吴奇光
郑麟蕃	张熙恩	胡郁斌	胡碧琼	耿温琦	章魁华
	程 时	程松高	解培英	滕树华	
校阅者	郑麟蕃	胡郁斌	吴奇光	章魁华	杨枕旦

人 民 卫 生 出 版 社

Scientific Foundations
of
Dentistry

Edited by
Bertram Cohen
Ivor R. H. Kramer

London
William Heinemann Medical Books Limited
1976

口腔医学的科学基础

B. 柯恩 I. R. H. 克莱默 主编
郑麟蕃 胡郁斌 吴奇光 章魁华 主译

人民卫生出版社出版
(北京市崇文区天坛西里10号)
北京市房山县印刷厂印刷
新华书店北京发行所发行

787×1092毫米16开本 52 $\frac{1}{2}$ 印张 6插页 1186千字
1984年10月第1版 1984年10月第1版第1次印刷
印数: 00,001—11,800
统一书号: 14048·4545 定价: 8.10元
[科技新书目 66—70]

序 言

编者起初并没有将《口腔医学的科学基础》作为单卷出版的想法。我们的出版家因受这一丛书的其他卷出版成功的鼓舞（在这一丛书中，《外科学的科学基础》是第一卷，本书将是第七卷），说服我们应该承担这一工作。

本书的主要目的是为口腔系毕业生的更深入训练；但由于它包含了广泛的内容，故我们希望，在很多方面它也将对教师们有帮助。本书试图向读者提供一个综合性的基础，这些基础在口腔医学训练的很多不同方面是必要的。本书的各章是由各方面的权威们写作的，他们决不是写一篇文献综述，而是阐述了各自的观点。

要根据本书的题目提出适宜的内容是困难的。严格说来，没有哪一部分生物科学不是口腔医学的基础，但更有甚者，口腔医学的很多不同分科的基础是建立在化学和物理学等基础科学之上的。因此，从某种程度上来说，内容的选择反映了主编者们的兴趣，而对某些有特殊需要者，本书中没有包括进去，可能会降低其价值。例如，我们完全去掉了有关牙科材料的内容——不是因为我们没有看到它对口腔医学的重要性，而仅仅是因为如果将这方面的内容包括进去，将会大大增加本书的篇幅。然而，我们希望这一单卷的著作，包括了毕业后的学生所需要的足够范围，使他们不致于去查阅很多不同的书籍和期刊。

我们知道，在一本有很多作者的书中，强求风格一致，是既不易做到，又不实际的。所以，本书保存了每一作者表达其内容的特点和方式，正如他们在专题讨论会中或讲学过程中所表现的那样。由于此书由许多作者写成，各章节中某种程度的重复总是会出现的。我们的方针是，作者阐述自己论点而发生的重复是允许的，这比让读者经常从各章中去查阅有关的资料好得多。

编辑方针中最难决定的问题之一是参考文献如何列举。我们同意出版家的观点，列举一个长的参考文献目录对这类书是不适宜的。我们要求作者简明地列举与其内容有关的科学基础，因为我们相信他们的选择是有权威性的，所以我们特别要求他们不要详尽地列出有关某一领域的那些作者们的观点。我们特别感到，既没有必要为了证实某一陈述而列举参考文献，也没有必要为了致谢和承认文献的先后次序而罗列这样的参考资料。我们的多数作者发现，这一限制是与他们的审慎考虑相违背的，而且可能是违反科学著作的传统习惯的。

假如参考文献的省略引起不快，责任不在作者，而应由主编者承担。我们承认，为了证实和感谢的原因，这样作都是必要的。然而在本书中，详尽地列举参考文献会大大增加篇幅，而本书又不是教科书，不准备把它设计成为文献目录的参考。我们也相信有很多读者会被长长的补充阅读目录所吓倒，而不是从目录中得到帮助。

因此，要求作者仅提供最低限度的参考文献目录，只包括近期的，或者其内容不可能包含在一个章节内的综述性的评述，或包括读者必须阅读的文献。

B. 柯恩

I. R. H. 克莱默

目 录

第一篇 生长与发育

1. 遗传影响·····2
2. 出生前的生长与发育·····16
3. 颅面的后天生长与发育·····33
4. 出生前生长和发育障碍·····53
5. 后天生长与发育障碍·····65

第二篇 细胞结构与功能

6. 细胞结构·····74
7. 细胞化学·····97
8. 炎症、再生和修复·····128

第三篇 免疫学

9. 免疫反应的机理·····148
10. 抗感染的免疫现象·····163
11. 组织移植·····181
12. 自身免疫的概念·····195
13. 癌的免疫学现象·····199
14. 免疫学技术的临床应用·····210

第四篇 微生物学

15. 细菌、病毒与真菌感染的机理·····220
16. 灭菌与消毒的原则·····232
17. 抗菌药物·····241

第五篇 肿瘤学

18. 肿瘤总论·····266
19. 口腔肿瘤·····284
20. 牙源性肿瘤与瘤样病变·····298
21. 囊肿·····311

第六篇 疼痛与麻醉

22. 疼痛的本质·····330
23. 神经学观点的面部疼痛的诊断和治疗·····344

24. 局部麻醉剂的药理学·····	367
25. 全身麻醉·····	379

第七篇 牙齿

26. 牙的形态发生与发育·····	398
27. 牙釉质的发生与结构·····	411
28. 牙本质与牙髓·····	433
29. 牙齿组织的增龄变化·····	445
30. 微量元素对钙化组织的影响·····	461
31. 牙菌斑与龋病的细菌学·····	469
32. 龋病变的结构·····	478
33. 龋病流行病学·····	494
34. 碳水化物的化学·····	504

第八篇 牙周组织

35. 牙齿萌出和牙齿移动的生物学过程·····	512
36. 牙龈组织·····	522
37. 牙周病的本质·····	538

第九篇 口腔粘膜

38. 口腔粘膜的结构与功能·····	550
39. 口腔粘膜的非感染性局部性疾病·····	562
40. 非感染性系统性疾病·····	575
41. 口腔粘膜的感染·····	594

第十篇 涎腺

42. 涎腺结构与神经分布·····	612
43. 唾液分泌·····	634
44. 涎腺疾病·····	647

第十一篇 骨

45. 骨的结构与发育·····	662
46. 骨的组成与化学动力学·····	677
47. 骨对创伤和感染的反应·····	694
48. 颌骨的代谢性疾患·····	702

第十二篇 咀嚼肌与颞颌关节

49. 肌肉功能与牙齿的咬合·····	716
50. 下颌关节：发育、结构与功能·····	725

51. 下颌疼痛-功能紊乱综合征	732
52. 下颌关节的退行性病变	743
53. 类风湿性关节炎	759

第十三篇 一些特殊问题

54. 用于诊断与治疗的射线	766
55. 电外科与冷冻外科	776
56. 止血机理及其缺陷	786
57. 复苏术	800
58. 临床试验	807
59. 牙植入	817
60. 假说的设计与试验	824

第一篇 生长与发育

1. 遗传影响
2. 出生前的生长与发育
3. 颅面的后天生长与发育
4. 出生前生长与发育的障碍
5. 后天生长与发育的障碍

1. 遗传影响

J.A.Sofaer

名词和定义

变异

基因和染色体

基因型和表现型

变异的类型

不连续变异

连续性变异

半连续变异

遗传的变异和发育

非病理变异

病理变异

个体内差异

组织和局部的特异性

不对称畸形

相关特征

的类型，然后应用多种分析方法来判断个体间的差异在多大程度上是由于遗传的不同而不是因为不同的非遗传因素的影响。一旦了解到遗传对观察到的变异的作用，就能利用所确定的遗传变异体来得出关于发育过程及其遗传控制的结论。

不仅在群体之间、个体之间可以出现差异，而且在个体内部、组织之间和不同部位之间也可发生差异，这些差异可在发育早期，即在细胞或细胞团开始沿着不同的发育途径分化时就已表现出来。这一分化的基础，似乎只是在特定的细胞里“激活”了特定的基因，而大部分基因在大部分时间内仍是无活性的。在一定情况下，能对不同组织的基因活性进行比较，这可能是研究遗传对发育作用的一种有效方法。

另一类个体内的差异，可以表现在身体两侧的成对结构上。因为遗传潜力及一般环境对于同一个体两侧的影响是相同的，所以不对称畸形的出现，可能表明一发育中的器官对于发育中个体自身局部环境的意外变化及变异缺少适应能力。因此，两侧结构的对称性可以作为发育稳定性的标志。像任何其它特征一样，两侧结构的对称性是受遗传和环境两方面因素影响的。

除了分别研究每个重要特征的变异之外，还应考虑两个或更多特征是怎样一起变化的。在由单一基因形成的异常综合征中，可以假定，某种异常征候所显示的所有特征，都与发育过程有关。在两个相关特征表现为受几个基因影响时，可以估计到总的遗传影响对观察到的变异类型的影响程度，因而得出它们在发育中相互关联的结论。

名词和定义

变 异

在观察一个有机体或研究其发育时，必须认识到每一特征和每一发育过程常会产生一定程度的变异。在所有个体中，没有一个特征是完全相同的，不论是解剖的还是生理的，是正常的还是病理的；即使同一物种的各个个体，也不存在单一而固定的共同生长发育方式。因而各个个体之间，所有特征的性质和程度，都呈现某些差异，这些差异有些是由于不同基因的遗传结果，有些则是由于个体所处环境的机会和差别所造成的。

研究遗传对生长发育的影响，第一步应是观察个体在任一有关特征方面差异的方式。研究家族内、群体内和群体间特征变异

基因和染色体

在有生命的物体里，所见到的变异是由遗传和环境因素形成。遗传提供了潜力，而环境则支配着潜力得以表现的方式和程度。基因是遗传潜力的决定因素，因为基因是储存信息的场所。而这些信息可用以形成或控制某种物质的产生。基因活动的结果对于个体的所有生理的和解剖的特性，在一定程度上是极为重要的。基因本身的基本特性是它的自我复制能力。因此它所蕴藏的遗传信息能够由细胞代代相传，由亲代传给子代。然而，基因是不能直接看到的，我们只能研究在基因的作用下所产生的单个或多个特征的变异，推断出它的存在。

基因一词，有时显得太笼统，比较合适的词是“位点”(locus)，所指的是一个基因或等位基因(allele)在染色体内部所占据的位置。等位基因是可以控制相对特征的基因。例如，人的MN血型位点上，不是有一形成“M物质”的等位基因就是有一形成“N物质”的等位基因。像这样的等位基因的不同就形成变异的遗传结构基础。反之，有亲缘关系的个体之间的相似性，正是由于来源于共同的祖先具有共同的等位基因。

正常时，人类每一体细胞核里含有23对染色体，每对染色体中，一条来自一个亲体，所以每对染色体都是由一父源染色体及一母源染色体所组成。23对中有一对为性染色体，其余22对称为常染色体。每一配子只含有每对染色体中的一条，受精时来自每一亲代的配子结合成合子(zygote)。合子以后便发育成为一个新的个体。因为合子接受了每一亲体的每对染色体中的一条，它就能在恢复到原体细胞的全数染色体的情况下开始发育。

每对常染色体的两条染色体，在潜力方面可能是相同的，因为两者有相同的位点，其排列也是相同的。唯一的差别是等位基因

的不同，可出现在全部位点，或任一位点，或根本不呈现。正常时每对常染色体和其它常染色体相互之间是完全不同的，因此每一个体只有每一种类的两个常染色体位点。所以不论有多少等位基因适合于某一常染色体的位点，正常个体的常染色体位点上的等位基因不会超过两个。如在某一位点上一对等位基因彼此相同，该个体就称为是纯合子(homozygous)，对该等位基因的位点来说，如一对等位基因彼此不同，该个体就称为杂合子(heterozygous)。

性染色体和常染色体的不同在于有两种相对的形式，一条是与常染色体相似的X染色体，另一条为Y染色体，由X染色体携带的位点称为X连锁或性连锁。但未曾证明有Y连锁的位点存在。因而，Y染色体被认为是缺少活性的。所有有生命的个体至少有一条X染色体，而性别则由另一条染色体决定。若另一条为X染色体则为女性，另一条为Y染色体则为男性。因此女性由于都是X连锁基因，故不是纯合子就是杂合子。而男性由于在每一X连锁位点上只有成对等位基因中的一个，故他既不是纯合子也不是杂合子。因此男性在所有的X连锁基因上被称为半合子(hemizygous)。

如果一个个体在一定位点上对任一等位基因是纯合子(或半合子)，那么所观察到的作用只是该等位基因单独的作用。当一个个体是杂合子，因而在同一位点上有两个不同的等位基因，则其结果取决于等位基因之间的关系。如两个等位基因由 A_1 及 A_2 来表示，而在杂合子中观察到的完全是 A_2 的作用，则 A_2 对于 A_1 完全是显性， A_1 对于 A_2 完全是隐性。显性的程度可以从一个等位基因盖住另一个等位基因的完全显性到没有显性的情况，即每一等位基因都能表现出来而不受另一个的影响。

等位基因并非绝对固定不变，虽然它们往往是通过自我复制过程无变化的一代代传

递下去，但偶尔也会产生某种情况使其内部发生改变。这种变化称为突变。新的等位基因称为突变等位基因。显现出突变等位基因作用的个体就叫作突变体。染色体本身亦非完全稳定，染色体畸变（有些是和体质及智力异常有关）可在所有群体中发生，只是频率较低。

基因型和表现型

个体所具有的遗传成分称作为它的基因型。基因型可指一个特殊的位点或数个位点或总的所有位点而言。经遗传和环境的综合影响，最终为人见到的特征称为个体的表现型。表现型可用来说明个体一个特殊的特征或说明所能观察到的个体的总的特征。

不同类型的特征，可认为是由于基因活动的基本水准的差距所致。一个特征距基本遗传水准越远，则其变异依赖于一个以上位点上的等位基因差异的可能性越大，依赖于环境变化的可能性也越大。例如，酶几乎是基因活动的直接产物，已证明在大多数个体中，单个酶的分子结构取决于单个基因。这就意味着某个酶在结构及功能上的变异往往是由于单个位点上的等位基因的差异。另一方面，形态学上的性状更远离基本基因水准，是受许多基因控制，发育过程中非常复杂的相互作用的结果。同时形态学的特征对于外界影响是敏感的。

由于个体发育有一基本的分歧特性，一个情况发生得越早，则其效果可能越广泛。因此每一基因可能影响许多形态学的特征，它的影响范围取决于它开始活动的那个发育阶段。实际已经观察到，可察觉到的单个等位基因的替换常可造成有形态学上变化的综合征。这一综合征的不同方面最初可能显得互不相关，但是回顾它们在发育过程中的关系，常能确定它们之间的联系（Grüneberg 1963）。

变异的类型

不连续变异

在二个或二个以上质量的不同形式中，存在着不连续变异表现出来的特征。因而不能以通常的简单的度量方式对个体进行比较。不连续变异的最好例子是像血型那样的生化或免疫的特征。个体的血型不是这一型就是那一型，不存在连续的中间型。只以两种形式存在的特征，如性别就是二态性的例子；以两种以上形式存在的如 ABO 血型就是多态性的例子。群体内的变异表明，不是所有个体都属于一个类型。群体间的变异表明，在一个群体中不同形式呈现的频率和另一个群体有差别。

不连续变异经常是由于单个位点上等位基因差异的结果。这可以通过研究家族内特征的不同形式的分布类型而得到证实。研究者把分布类型与理论上所预测的相比较，（这种预测和基因控制不同模式有关），并用排除过程得到最可靠的遗传假说来解释这一观察。

连续性（数量的或可度量的）变异

连续的变量如身高、体重、牙齿大小及萌出时间等特征可以用连续的度量来测定。理论上任何度量值的范围是无限的，但实际上往往是根据用途而选定测量的度值。例如：小鼠下颌第三磨牙的近远中径可测量到近于 1/100 毫米。一个群体内的变异可由许多个体都具有的度量值来表示。可以通过比较每一群体中个体的全部度量值的分布来了解群体间的变异（图 1）。

图 1 中每一分布的总形态与最常见的分布类型常态分布相近似。其“理想”形态是由常态曲线所表示。在量度上的这种分布位置及其中的变异，可用统计学上确切的名词均值和变量来表示。群体间的差异可通过均

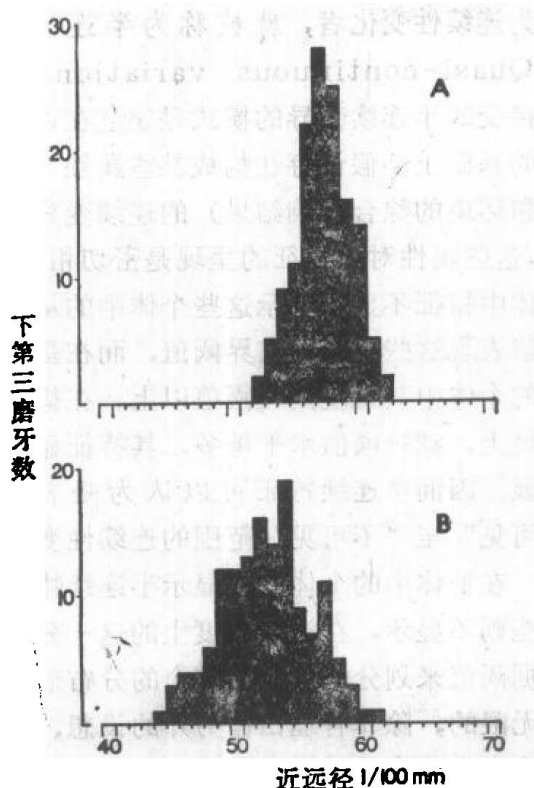


图 1. 在有遗传差异的两组小鼠 A 及 B 中，下颌第三磨牙近远中径的分布。两组在度量上的方位及分布均有差别。

值和变量的比较得出。图 1 中数据的“理想”分布，在图 2 中就成为相应的常态曲线。横座标仍是牙齿近远中径的度量值。纵座标为测量各组特定大小牙齿的频数。

连续的变数通常有一多因子基础；也就是说，几个基因和环境因素（每一个只是起比较小的作用），对个体在连续量度中的位置起作用。研究连续的变数的遗传控制，于是就成为对个体间因遗传差异而引起的可观察到的变异比例，以及由环境差异而引起的变异比例进行估价的问题。更确切的说是一个把观察到的或表现型的变量 V_P 分辨为是遗传的还是环境的作用的问题。

总的遗传变量其本身是由许多部分所组成，其中最重要的是累加遗传变量 V_A ，它是引起亲属间相似性的主要原因。由累加遗传成分引起的表现型的变量比例称之为遗传度，以 h^2 表示。因此， $h^2 = V_A/V_P$ 。遗传度是其亲属的表现型能在子代表现型中显示

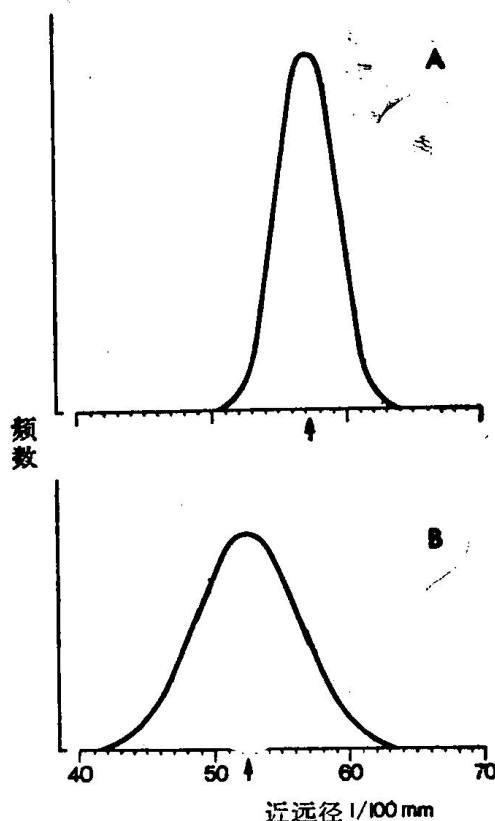


图 2. 与图 1 数据相应的常态分布。A 及 B 组的均值（箭头所示）分别为 57.2 及 52.4，变量为 4.5 及 12.3。

的程度。因此，它在试图预测生长儿童的发育过程或是否可能发生遗传性疾病方面是有意义的。

遗传度的估计取决于对亲属间相似性的分析。假设一个特征没有遗传成分的变异。此时个体间表现型的差异完全是由于意外的或环境因素的关系，而与遗传型的差异无关。如所有的个体都处在相同的环境之中，那么就特征而论，一个有亲属关系的个体组就和无亲属关系的个体组一样，都是群体中的随机样本。现假设这些特征确有某些变异的累加遗传成分，则有亲属关系的个体较无亲属关系的个体带有更多的相同的等位基因。并可望更为相像。因而有亲属关系个体组的表现型变量，较群体随机样本为小，而这些变量是可用来估计特征的遗传度。

表示亲属关系相似程度常用子代均值在

双亲中值（每一家庭中两亲体中性状的测量均值）上的回归法。如两个亲体表现型为 P_1 及 P_2 ，双亲中值 $\bar{P}$ 则为： $\bar{P} = (P_1 + P_2)/2$ 。若 $h^2 = 1$ ，则所有表现型变异是由于累加遗传的作用。一个个体的表现型完全是基因型的特征。由于每一个体所接受基因的信息其半数各来自一个亲体。子代的均值 $\bar{O}$ 通常为： $\bar{O} = (P_1/2) + (P_2/2)$ ，因此 $\bar{O}$ 趋向于等于 $\bar{P}$ ，如 $\bar{O}$ 与几个不同家族的 $\bar{P}$ 作图则使达到平均斜度为 1 的直线。那么，当 $h^2 = 1$ 时，子代在双亲中值上的回归 $b_{\bar{O}\bar{P}} = 1$ ，亦即 $h^2 = b_{\bar{O}\bar{P}}$ 。当 $h^2 = 0$ ，并设想没有使子代应和他们的亲代相似的环境因素，则每一子代对从总体中随机选出的机率是相等的，并且所有家族中子代均值都是在总体均值的周围变化。 $\bar{O}$ 对 $\bar{P}$ 分配的结果达到平均斜度为 0 的直线。于是当 $h^2 = 0$ 时， $b_{\bar{O}\bar{P}} = 0$ ，亦即在此种情况下 h^2 也 = $b_{\bar{O}\bar{P}}$ （图 3）。事实上 h^2 与 $b_{\bar{O}\bar{P}}$ 的相等，对于所有的 h^2 都是适应的。

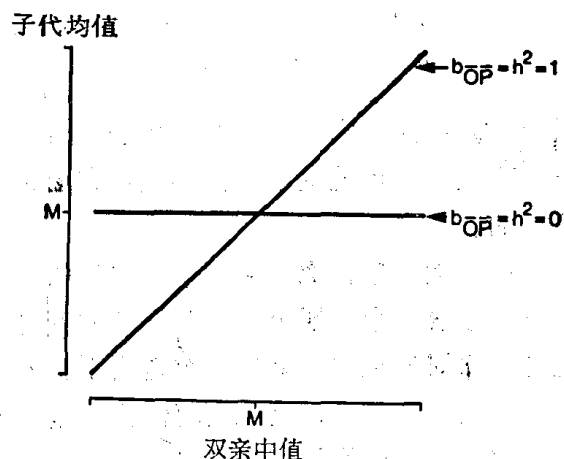


图 3. 子代均值在双亲中值的回归。两线表示亲代与子代间两个极端的遗传度的平均关系。M 为群体中特征的均值。

有关这些及其它评价连续变异遗传度方法的更为详细的情况已由 Falconer (1964) 提出。

半连续变异

一些有时呈现有时不呈现的特征，当呈

现为连续性变化者，就被称为半连续变异 (Quasi-continuous variation)。可以接受的半连续变异的模式是建立在以下假设的基础上。假设存在构成某些属性（受遗传和环境的综合影响结果）的连续变异的量度，这些属性对于特征的呈现是密切相关的。个体中特征不显，表示这些个体中的量度低于能表现这些特征的临界阈值，而在呈现特征的个体中其量度则在阈值以上。在构成的量度上，越过阈值水平越多，其特征显示越明显。因而半连续特征可以认为是表示从“可见”至“不可见”范围的连续性变量。

在群体中的个体有些显示半连续特征，有些则不显示，在连续量度上的这一分布是根据阈值来划分的。因而整个的分布形态不是无限的，除非有理由作另外的设想，估计其为常态分布可能是有益的。而后，有可能应用常态分布的标准统计表去确定 X，即阈值至分布均值之间的距离（以 σ 表示）， σ 也是分布的标准差。唯一需要的信息是高于阈值的群体比例 q（图 4）。

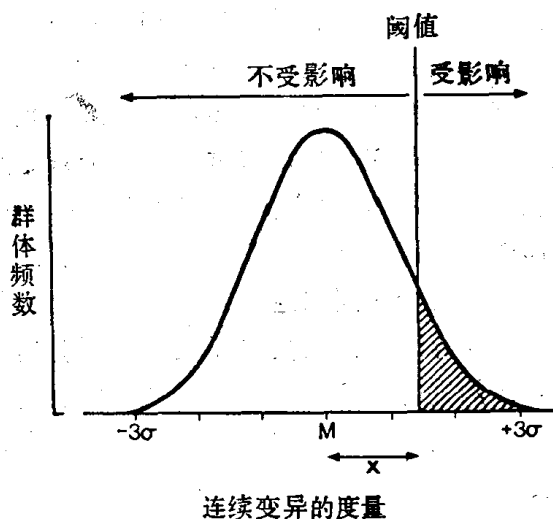
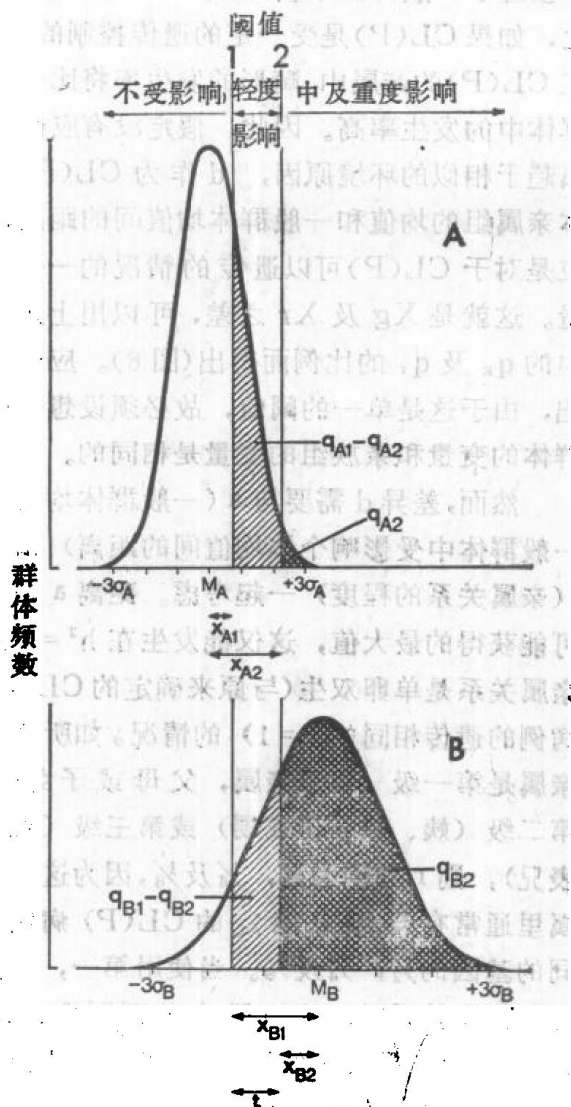


图 4. 半连续变异的模式。仅是在阈值以上的个体能度量出，而构成连续量度上的分布假设为正常阈值至均值 M 的距离为 x，根据标准差 σ 能从给以受影响个体的比例 q（影线区，曲线下总区域的一部分）的表上得出。

可以从上述方法中得出的均值来作群体间简单的比较,但这种比较可能因为假设所有群体的变量是相同的,而显得过于简单。为了既能作出较为精确的均值比较,又能对变量进行比较,有关的可变性必须以三种而不是二种情况表示:不受影响的,受少量影响的,受中到大量影响的。因而在这种情况下,就有两个阈值。变量及均值可用假设为两个阈值的恒定间期表示之。

图5说明了群体间可进行比较的情况,应用前述表上每一群体的比例从 q_{A1} 将得到



连续变异的度量

图5. 有两个阈值的半连续变异。从一定的合适比例 q 表上得出 x 值。根据阈值间隔 t 可比较变量及均值。

X_{A1} , 阈值1到分布均值A的距离。从 q_{A1} 将得到 X_{A2} , 阈值2到分布均值A的距离。这两个距离都是用分布A的标准差 σ_A 来表示的。同样的方法可适用于B的分布, 两个阈值间的间期 t 等于:

$$t = (X_{A2} - X_{A1})\sigma_A = (X_{B2} - X_{B1})\sigma_B$$

如为了简便起见, 把两阈值间的距离 t 看作为一个单一体, 或一个阈值单位。则两个群体的标准差等于:

$$\sigma_A = 1/(X_{A2} - X_{A1}) \text{ 阈值单位}$$

$$\sigma_B = 1/(X_{B2} - X_{B1}) \text{ 阈值单位}$$

变量为 σ_A^2 及 σ_B^2 其分布A的均值:

$$M_A = -X_{A1}\sigma_A \text{ 阈值单位 (自阈值1)}$$

分布B的均值:

$$M_B = -X_{B1}\sigma_B \text{ 阈值单位 (自阈值1)}.$$

Falconer 已对此作了极为详细的分析 (1964, 1965)。

半连续变异的一定特征, 可通过小鼠牙的形态变异来解释, 即在 Tuck 1 号种小鼠身上, 经常发现在下第一磨牙处有额外的牙尖 (图6)。个体的小鼠可作为不受影响 (正常) 或是受影响的 (变异)。受影响的动物可根据牙尖表现的四种情况来分类。Tuck

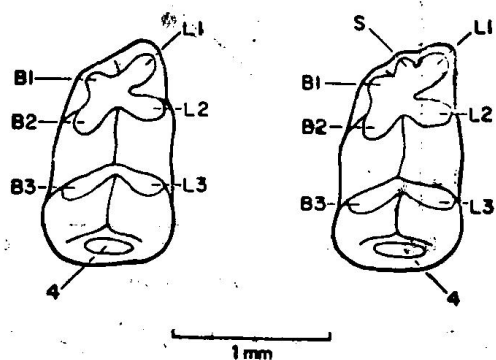


图6. 正常(左)和Tuck(右)左下第一磨牙的殆面图形。两牙有三个颊尖及三个舌尖。B1-3 和 L1-3 以及单个远中尖4。

Tuck 牙有一个多生的牙尖 S。

类动物与另一类别的杂交，已产生一些长有牙尖的后代（出现率不一）。每一组间的差异是遗传上的差异，可以推测牙尖出现率的不同反映了牙尖生成潜力遗传影响的平均水准的差别。这些组可测试在受影响动物的频率与观察到的受影响动物的平均数（观察到的 MSA）（MSA 为受影响动物的均数）间的关系，是否与构成连续量度上所预期的常态分布相一致。受影响的个体频率越高，平均受影响的程度越严重。

正像可能确定整个分布均值与阈值的关系一样，也可以从表中确定一些仅在阈值以上个体的均值位置。这是在每一组受影响动物频率基础上受影响个体均值的理论上的位置（预期的 MSA）。计算预期的 MSA 值包括 6 组小鼠，为使用上述的两个阈值模式形成的不同变量留下余地。图 7 显示观察到的 MSA 值与预期的 MSA 值间的关系，两值间存在着一个高度的相关（ $r = 0.98$ ）。而回归（ $b = 0.86$ ）与 1 无显著差异。因此在出现频率不一的受影响个体的各组里，显示额外牙尖的平均水准同在半连续变异的模式基础上所预期的是相一致的。

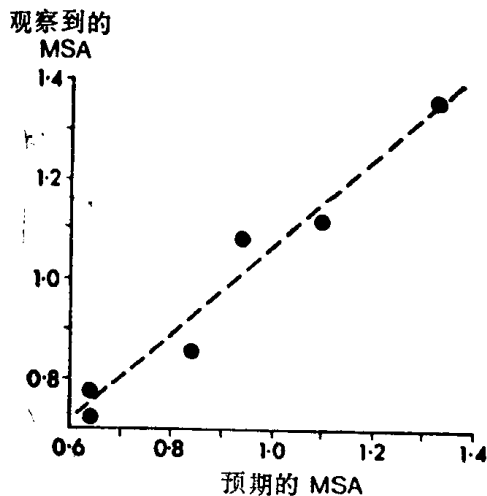


图 7. 由不同族的 Tuck 动物杂交形成的 6 组小鼠，观察到的和预期的 MSA 值间的关系。

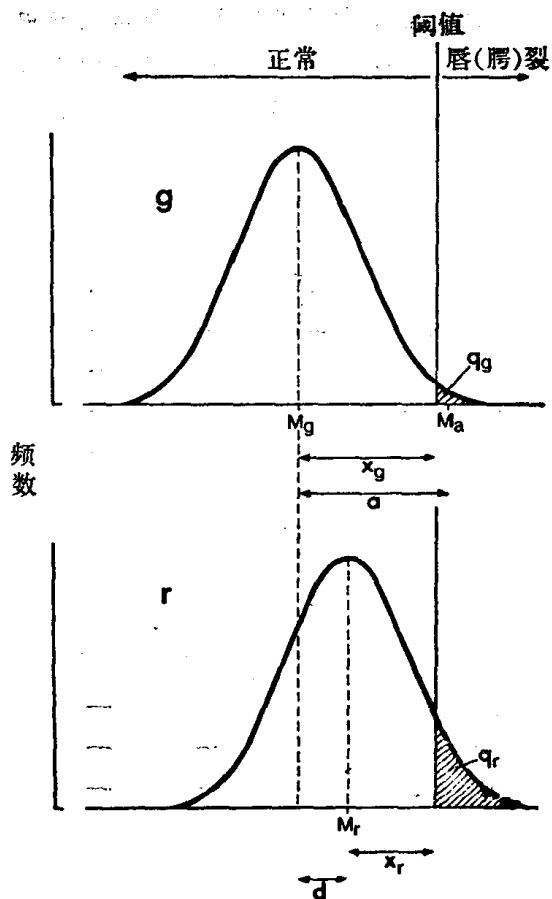
像连续变异一样，半连续特征的表现通常取决于多数基因和环境因素的综合影响。

因而可适当的估计其遗传度；像连续变异一样，这可通过研究亲属间的相似性来进行。如拿唇裂（伴有或不伴有腭裂）（CL(P)）作为例子，假设对每一个体来说是遗传和环境影响的综合结果决定了畸形的易发水准，个体的水准低于阈值就正常，高于阈值就会发生畸形。

如果 CL(P) 没有遗传基础，完全由于意外原因及环境因素造成，只要所有个体是生活在同一环境里，CL(P) 个体的亲属组就和群体中的随机样本一样，其显示的畸形率接近于一般群体本身显示的畸形率。反之，如果 CL(P) 是受一定的遗传控制的，则在 CL(P) 的亲属中，畸形的发生率将比一般群体中的发生率高。因此，假定没有应使亲属趋于相似的环境原因， d 作为 CL(P) 个体亲属组的均值和一般群体均值间的距离，应是对 CL(P) 可以遗传的情况的一个度量。这就是 X_g 及 X_r 之差，可以用上述表中的 q_s 及 q_r 的比例而得出（图 8）。应该指出，由于这是单一的阈值，故必须设想一般群体的变量和亲族组的变量是相同的。

然而，差异 d 需要与 a （一般群体均值至一般群体中受影响个体均值间的距离）和 r （亲属关系的程度）一起考虑。距离 a 是 d 可能获得的最大值，这仅能发生在 $h^2 = 1$ 及亲属关系是单卵双生（与原来确定的 CL(P) 病例的遗传相同的 $r = 1$ ）的情况。如所用的亲属是第一级（直系亲属，父母或子女）。第二级（姨、叔、侄或甥）或第三级（直系表兄），则 r 分别为 $1/2$ ， $1/4$ 及 $1/8$ ，因为这些亲属里通常有与原来确定的 CL(P) 病例相同的基因的 $1/2$ ， $1/4$ 及 $1/8$ 。当使用第一，二，三级亲属关系时， d 的最大值因而是 $a/2$ ， $a/4$ 及 $a/8$ 。并只有在 $h^2 = 1$ 时发生。遗传度的确实值只不过是 d 之差，用其可能的最大值之比表示。因此 $h^2 = d/ar$ (Falconer, 1965)。

依此方法对自第一、二、三级亲属的家



从控制到发生唇(腭)裂

图 8. 一个半连续性状唇(腭)裂的遗传度的估计。图中显示总体分布 g 及受影响个体亲属的分布 r 。 x_g 及 a 及 x_r 值是由具有 q_g 及 q_r 比例的表上得出的。 d 的距离与 a 的关系及亲属的相关程度的使用提供了对遗传度的估计。

族性 CL(P) 的遗传度分别测计为 0.83, 0.78, 及 0.81 (Ross 及 Johnston, 1972)。这些值表示家族性 CL(P) 病例与正常个体间的差异, 很大程度上是由于不同基因的遗传性而造成的。

遗传的变异和发育

非病理变异

“正常”个体间所观察到的差异, 常被认为是非病理变异的组成部分。这些差异可能是由于在单个位点上等位基因的不同, 如在不同的血型组, 而且很可能是不连续差异或

者可能有一多因子基础, 如大部分牙齿特征所呈现的。这些方面的变异, 往往是连续的或半连续的。因此对牙齿特征非病理变异遗传基础的研究, 主要取决于对遗传及环境对个体间观察到的差异所起作用的估计。这可通过对亲属间相似程度的研究来完成之。这种相似程度通常作为有关特征遗传度的表示。由于遗传度是累加基因变量对总的表现型变量的比率, 所以不论是环境成分的改变, 或遗传成分的改变都会对此值产生影响。这同样适用于亲属间相似性的其它各种表现。同一群体里, 亲属间相同结构相似性的比较, 如相邻牙齿的比较, 可能提供关于个体在整个发育过程中, 每一成长组织局部环境具有相对稳定性的情况。

对亲人间牙齿大小的相似性的评价表明, 在各同型牙(切牙、前磨牙及磨牙)中, 总的趋势是早发育的牙相似性大, 而晚发育的牙则相似性差。这是因为环境的变异对个体之间观察到的各型晚发育牙的差异成比例的发生影响(图 9, 表 1)。因为正如多数众所周知, 晚发育的牙显示表现型的变异性较大, 所以在所观察到的个体间各型晚发育牙间的大小差异, 环境变异肯定地起到更重要的作

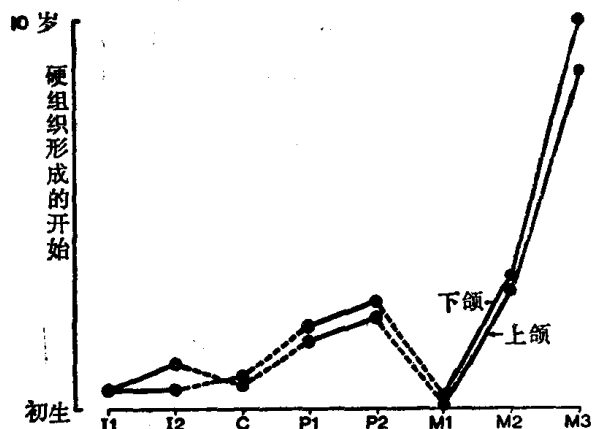


图 9. 切牙 (I1 及 I2) 尖牙 (C) 前磨牙 (P1 及 P2) 及磨牙 (M1, M2 及 M3) 发育的同步形态。实线相连点为同型组牙, 虚线连续点为非同型组牙。

表1 亲属间牙近远中径的相似性。Lundström 数据是由单卵及双卵双生个体比较中得出的,“遗传/非遗传”的比率。Bowden 及 Goose 的数据是所有第一级亲属的所有成对的结合关系。Sofaer, Bailit 及 Maclean 的数据是第一级亲属间的相关。

		上 颌						
		I1	I2	P1	P2	M1	M2	M3
Lundström (1948)	单卵双生	91	90	62	53	—	—	—
	双卵双生	94	98	73	60	—	—	—
	遗传/非遗传	3.9	2.8	5.1	2.8	—	—	—
Bowden 和 Goose(1969)	一级亲属关系结合	308	284	—	—	—	—	—
	相关系数	0.49	0.38	—	—	—	—	—
Sofaev, Bailit 和 MacLean(1971)	一级亲属关系	224	229	216	194	243	152	63
	相关系数	0.47	0.42	0.51	0.44	0.51	0.30	0.33
		下 颌						
		I1	I2	P1	P2	M1	M2	M3
Lundström (1948)	单卵双生	93	95	80	62	—	—	—
	双卵双生	91	94	85	67	—	—	—
	遗传/非遗传	3.3	3.5	3.6	2.5	—	—	—
Sofaer, Bailit 和 MacLean(1971)	一级亲属关系	214	222	209	193	233	167	62
	相关系数	0.22	0.30	0.53	0.25	0.26	0.31	0.18

用。这里值得注意的是这种遗传类型与环境影响是如何说明牙齿发育的方式的。一种可能的解释是：各同型早发育的牙最初是在自己所在部位的颌骨区发育，因而早期不存在与相邻牙胚竞争的问题，另一方面，晚发育的牙从开始发育起就必须和已发育的牙胚竞争，凑合使用剩下的为生长所必需的营养物，因此在一定限度内，需求供应上的变异很可能主要影响的是同型晚发育牙而不是早发育牙。

病理变异

病理变异通常是指与群体的标准有明显差异，许多情况下是由于主要表现型的单个基因受影响或整个染色体或部分染色体发生畸变的结果。对单个基因影响发育的研究，一般是从回溯成人的表现型开始，回到早期或更早期，将正常和突变的个体进行比较，直到在他们间不存在能分辨的差异为止。在

这样做的过程中，有可能得出关于突变表现型发生基础的假设，甚至还可能观察到的异常和正常与突变个体间的基本生化差异相联系。另一方面一个染色体畸变包括许多位点。因而不大可能只是一个简单的遗传原因引起一个异常的综合征，所以在生化甚至在发育水平上来研究染色体畸变，远较对单一基因的研究为复杂。

影响小鼠主要表现型的单个基因的例子是 X-伴性基因的“斑猫”(注：为一种实验动物)和两个常染色体隐性基因，卷曲及无汗毛，各形成毛、牙及一些外分泌腺畸形的相同的综合征。所有的结构都是由上皮下陷到间质之下而形成。因而可以设想，这些基因从基本上影响了上皮和间质在形成这些结构时，已知要发生的相互作用。并且，由于它们产生的表现型看来是难以分辨的。所以在发育过程中，它们的活动必然是紧密相关的。