

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA
DIPARTIMENTO DI MEDICINA

CORSO DI LAUREA IN DIETISTICA
Presidente Prof.ssa Valerie Tikhonoff

TESI DI LAUREA

INFLUENZA GENETICA ED AMBIENTALE SUL SOMATOTIPO

Relatrice

Prof.ssa Martina La Spina

Correlatori

Prof. Francesco Campa

Dott. Giancarlo Travaglia

Laureando

Tonin Riccardo

Anno accademico 2022-2023

Indice

Indice.....	2
Sommario.....	4
Abstract.....	6
Parte I - Concetti introduttivi.....	8
Cap. 1 - Introduzione.....	9
Cap. 2 - Concetti di genetica quantitativa.....	15
2.1. Genotipo, fenotipo, ambiente, caratteri quantitativi.....	15
2.2. Fase biometrica della genetica quantitativa.....	16
Cap. 3 - Somatotipi secondo Heath-Carter.....	22
3.1. Antropometria e storia dei somatotipi.....	22
3.2. Il somatotipo secondo Heath-Carter.....	25
Parte II - Revisione della letteratura.....	35
Cap. 4 - Studi revisionati da Carter e Heath nel 1990.....	36
4.1. Studi sui gemelli.....	36
4.2. Studi familiari.....	39
4.3. Studi longitudinali.....	42
4.4. Conclusioni.....	44
Cap. 5 - Revisione della letteratura (1984-2023).....	46
5.1. Studi riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero.....	47
5.2. Studi riguardo ad altri parametri.....	95
5.3. Altri studi.....	126
Cap. 6 - Conclusioni.....	148
6.1. Riassunto dei risultati.....	148
6.2. Utilità della conoscenza dell'ereditabilità del somatotipo negli interventi dietetici.....	150
Bibliografia.....	152
Appendice 1 - Relazione dell'HWR con il BMI.....	162
Appendice 2 - Relazione del somatotipo con le misure bioimpedenziometriche.....	165

Sommario

Questa tesi rappresenta una revisione narrativa della letteratura scientifica presente, riguardante il contributo genetico ed ambientale alla determinazione del somatotipo. Una migliore comprensione dell'influenza genetica sulla composizione corporea potrebbe aiutare, in futuro, ad individuare le strategie di intervento dietetico e ad identificare i limiti entro cui muoversi per il miglioramento del somatotipo. Dopo aver definito alcuni concetti di genetica, si affronterà e discuterà brevemente il concetto di somatotipo sviluppato da Heath e Carter. In seguito si riporteranno e si discuteranno gli articoli pubblicati relativamente al concetto di somatotipo fino al giorno d'oggi. Questi ultimi comprendono: i) 13 studi sui gemelli riportano le stime dell'ereditabilità genetica (h^2) delle componenti del somatotipo o del somatotipo intero da 0.21 a 0.97; ii) 6 studi che riportano stime della correlazione (r) tra gemelli monozigoti da 0.51 a 0.97; iii) 8 studi familiari (in cui non sono stati isolati i fattori familiari ambientali per la stima di h^2) che riportano stime dell'ereditabilità massima delle componenti del somatotipo o del somatotipo intero da 0.38 a 0.71; iv) 12 studi che riportano stime della correlazione tra fratelli/sorelle che spaziano da 0 a 0.5 circa.

Successivamente, verranno trattati 4 studi sui gemelli (tra cui due metanalisi) che mostrano l'influenza genetica su alcuni parametri legati al somatotipo come il BMI (body mass index), per cui emerge un' h^2 con valori compresi da 0.41 a 0.90.

Inoltre, verranno discussi alcuni studi di genetica molecolare sul somatotipo, enfatizzando l'associazione emergente tra 8 polimorfismi (in modo particolare il gene NRXN3) e le componenti del somatotipo.

Dagli studi sull'influenza ambientale sul somatotipo è emerso i) che gli endomorfi e mesomorfi dominanti assumono meno energia per kg di peso corporeo rispetto agli ectomorfi dominanti; ii) che gli apporti energetici tra varie categorie di somatotipo dall'ectomorfo mesomorfo al mesomorfo endomorfo sono piuttosto simili; iii) un range minore di possibili risposte a surplus e deficit calorici tra gemelli MZ che tra coppie di gemelli; iv) un ruolo significativo della genetica nella risposta alla dieta nei gemelli MZ quando all'attività fisica si aggiunge la dieta; v) che il livello d'attività fisica e lo stato socio-economico influiscono in modo poco rilevante o nullo sull' h^2 del somatotipo nella popolazione generale; nonostante negli studi non sia stata fatta

distinzione tra attività di *endurance* e di *resistance*, le quali potrebbero dare risposte diverse sulla composizione corporea.

Nel loro insieme, i risultati mostrano certamente un ruolo importante della genetica nella determinazione del somatotipo, ma sono necessari ulteriori studi per trarne delle applicazioni pratiche in campo dietistico; in particolare, è necessario sviluppare studi che abbinino interventi dietetici all'analisi genetica quantitativa e all'analisi molecolare del DNA; allo stesso tempo, il sistema dei somatotipi dovrebbe essere validato come indicatore del rischio nutrizionale nella pratica clinica.

Abstract

This thesis is a narrative review of the current scientific literature, regarding the genetic and environmental contribution to the determination of the somatotype. The somatotype system developed by Heath and Carter, which describes the “physique” in a comprehensive way, is the most used today, in particular in the sport field. A comprehensive picture of the degree of genetic determination could help, in the future, to identify the limits and the best strategies for improving the somatotype, intervening on the diet and, more in general, on the lifestyle; however, at the moment there is a lack of evidence on the effectiveness of nutritional interventions carried out on a genetic basis. After defining some concepts of genetics, the concept of somatotype will briefly be addressed and discussed, starting from the work of Carter and Heath and their review of the literature of 1990. Subsequently, the articles published up to today will be reported, analyzing their main outcomes. In 13 twin studies, estimates of the genetic heritability (h^2) of the components of the somatotype or of the entire somatotype are reported (from 0.21 to 0.97). 6 further studies report estimates of the correlation (r) between monozygotic twins (from 0.51 to 0.97). In 8 family studies (in which environmental family factors were not isolated for the estimate of h^2) estimates of the maximum heritability of the components of the somatotype or of the entire somatotype are reported (from 0.38 to 0.71). Finally, 12 studies report estimates of the correlation between brothers/sisters ranging from 0 to about 0.5.

Additional studies show the genetic influence on some parameters related to the somatotype, especially the BMI; from 4 twin studies (including two meta-analyses) a h^2 with values ranging from 0.41 to 0.90 emerges for the BMI.

Some molecular genetic studies on the somatotype have been found: from one of them the association of 8 polymorphisms (in particular of the NRXN3 gene) with the components of the somatotype emerges. The association of some antigens of the HLA system with some categories of somatotypes would also emerge.

From the analysis of one study it was found that dominant endomorphs and mesomorphs consume less energy per kg of body weight compared to dominant ectomorphs; in another study, similar energy intakes were found among various categories of somatotype from ectomorphic mesomorph to mesomorphic endomorph. In a review, much less diversified responses to caloric surplus and deficit were reported

between MZ twins than between pairs of twins. A meta-analysis, which considers the change in parameters indicative of fat mass following physical activity intervention, shows a higher correlation between MZ twins when diet is added to physical activity (about 10-30% more depending on the parameter), suggesting a significant role of genetics in the response to diet.

Overall, from cross-section studies it seems that the level of physical activity and socio-economic status has little or no influence on the h^2 of the somatotype in the population worldwide. However, in these studies no distinction was made between endurance and resistance activities.

The results certainly show an important role of genetics in the determination of the somatotype, but further studies are needed in order to draw practical applications in the dietary field; in particular, there is an urgency of performing studies which combine dietary interventions with the quantitative genetic analysis and with the molecular analysis of DNA; moreover, the somatotype system should be validated as an indicator of nutritional risk in clinical practice.

Parte I - Concetti introduttivi

Cap. 1 - Introduzione

"Somatotipo" significa letteralmente "forma del corpo" (1). Questo termine è stato introdotto da William Herbert Sheldon nel 1940 nel suo libro, "*The varieties of human physique: an Introduction to constitutional psychology*" (2,3). Con esso si intende caratterizzare il "fisico" umano in modo complessivo (*physique* o *body build* o *body shape*), attraverso una terna di numeri, ognuno dei quali rappresenta una *componente* del somatotipo stesso. La prima componente indica il grado di *endomorfia*, la seconda quello di *mesomorfia*, la terza quello di *ectomorfia*; i valori da assegnare alle singole componenti dipendono da valutazioni legate alla massa grassa (endomorfia), a quella muscolare e ossea (mesomorfia) e alla longilineità (ectomorfia). La terna di numeri può essere visualizzata tramite un grafico in 2 dimensioni in cui gli assi formano tra di loro angoli uguali a 120° (fig. 1.1).

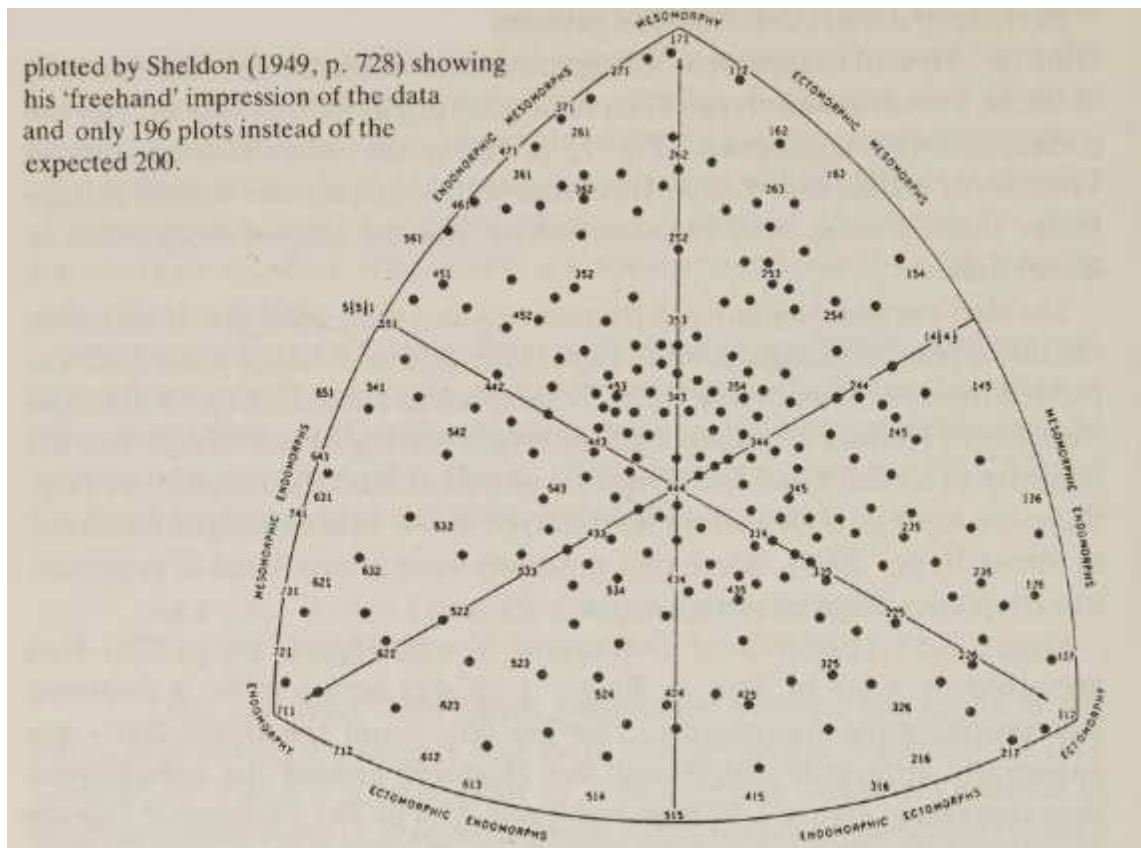


Fig. 1.1. Esempio di rappresentazione grafica sugli assi cartesiani del somatotipo. Da Carter e Heath, 1990 (2).

Il metodo di Sheldon per la valutazione delle componenti del somatotipo si basava su osservazioni fotografiche; Sheldon intendeva il somatotipo come un'entità fissa nel tempo (3), in tutto dipendente dal genotipo¹. In seguito sono stati sviluppati altri metodi di determinazione che prevedono misurazioni di particolari strutture corporee, come ad esempio le pliche cutanee e i diametri ossei. Tra di essi, il più utilizzato al giorno d'oggi è il sistema sviluppato da Barbara Honeyman Heath e J. E. Lindsay Carter (4). Quest'ultimo considera il somatotipo come fenotipo della struttura fisica generale di un individuo umano in un certo momento; come il fenotipo, esso è determinato sia dai geni che dall'ambiente. Questo sistema è impiegato soprattutto nell'ambito dello sport (5), in particolare per la selezione degli atleti (6), e può essere considerato uno dei più utili metodi per quantificare la "forma del corpo" (7). Inoltre, esso è stato ampiamente utilizzato nel campo dell'auxologia (8) e nell'antropologia (9).

L'analisi del somatotipo si realizza in un arco temporale piuttosto lungo, tuttavia essa è caratterizzata da un basso costo economico ed è di notevole importanza per la salute pubblica, vista l'associazione del somatotipo con il rischio cardiovascolare (10) ed altre malattie. Pertanto il suo utilizzo è di particolare interesse ed altamente raccomandabile, soprattutto per lo studio dell'obesità.

Riguardo all'utilizzo del somatotipo in ambito sportivo, occorre precisare che, nonostante si basi interamente su misure fenotipiche, esso viene concepito come un indicatore della predisposizione genetica ad un certo tipo di fisico e a certe performance sportive. Nello specifico, il somatotipo viene misurato in una fase iniziale di selezione degli atleti, per stimare cosa ci si può aspettare da un soggetto in particolare in termini di fisico e di performance. In seguito, la composizione corporea viene generalmente monitorata attraverso metodi di più veloce esecuzione, per esempio utilizzando le stime derivanti dall'analisi bioimpedenziometrica (4,11–14). È quindi d'uopo conoscere se e in quale grado il genotipo influenzi il somatotipo misurato.

Come esempio dell'utilizzo del somatotipo nella valutazione degli atleti, si riportano i dati (non pubblicati²) relativi a due soggetti di uno studio di Campa et al. del 2020 (15). Questo studio tratta gli effetti della supplementazione di leucina su 53 uomini che hanno seguito un protocollo di “*resistance training*” (esercizi di *squat* e *bench press*)

¹ Per le definizioni di genotipo e fenotipo, vedi cap. 2.1.

² Si riportano i dati per gentile concessione dell'autore Francesco Campa.

per 8 settimane. Dai dati non pubblicati si possono vedere degli esempi come quello riportato in fig. 1.2, dove sono rappresentati i grafici BIVA (*Bioelectrical Impedance Vector Analysis*) (16) ed alcuni parametri relativi a due soggetti prima e dopo 8 settimane di allenamento.

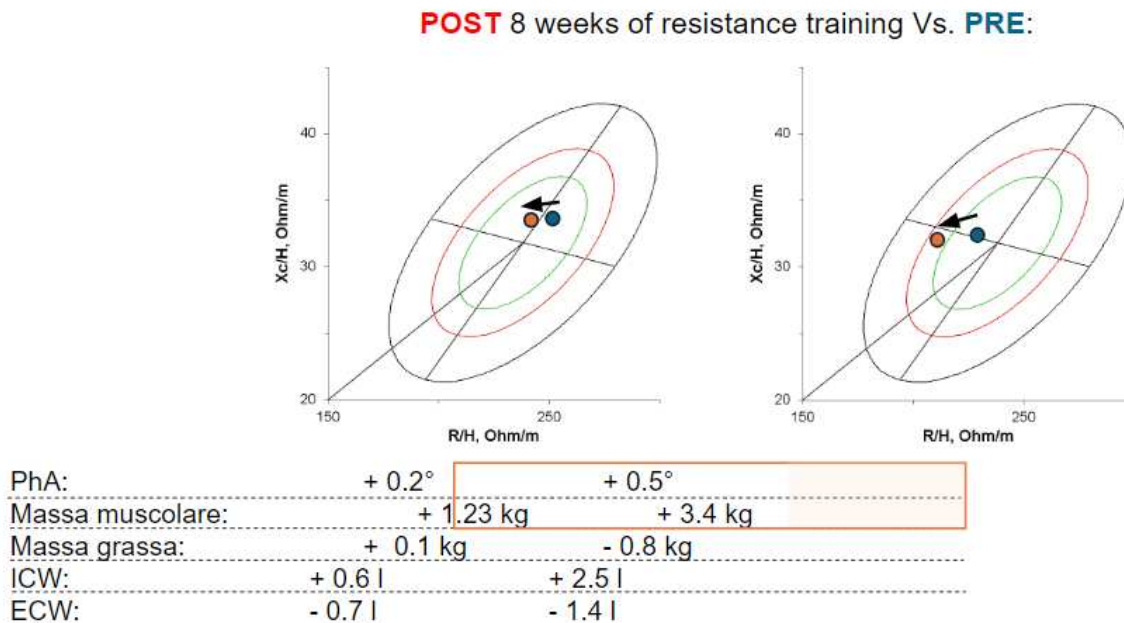
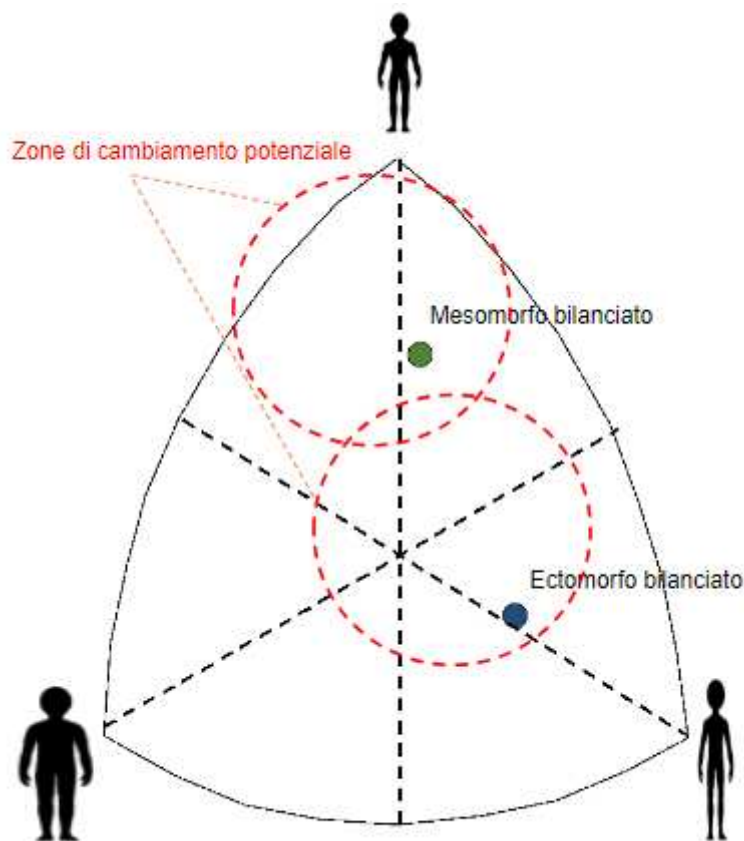


Fig. 1.2. Grafico BIVA e parametri di due soggetti. Per gentile concessione di Francesco Campa.

Inoltre, in fig. 1.3 è riportato il somatotipo dei due soggetti. Il soggetto 2, mesomorfo bilanciato in partenza, ha guadagnato più massa muscolare e perso più grasso rispetto al soggetto 1, ectomorfo bilanciato in partenza. Nonostante i dati siano assoluti e non rapportati al peso iniziale dei soggetti, si può notare la differenza nel miglioramento della composizione corporea dal grafico BIVA, e in particolare dal diverso aumento dell'angolo di fase (PhA) (17), di 0,2° nel soggetto 1 e di 0,5° nel soggetto 2. Una volta determinato il somatotipo iniziale, sarà possibile ricavare delle indicazioni per l'intervento dietetico: una dieta abbinata al “*resistance training*” che miri all'aumento della massa muscolare sarà più o meno ipercalorica a seconda del somatotipo iniziale del soggetto, presupponendo una predisposizione genetica più o meno forte all'ipertrofia muscolare a seconda del somatotipo (in questo caso al soggetto 1 verrebbe consigliata una dieta più ipercalorica che al soggetto 2). Tuttavia, ad oggi, vi è una mancanza di studi solidi a supporto di quanto appena riportato; la presente tesi cercherà di far luce sull'argomento.



	Soggetto 1		Soggetto 2
Endomorfia:	2.1		Endomorfia: 2.0
Mesomorfia:	2.4		Mesomorfia: 5.2
Ectomorfia:	4.5		Ectomorfia: 2.4
Valore X:	2.4		Valore X: 0.4
Valore Y:	-1.8		Valore Y: 6.0
		Distanza di dispersione tra i soggetti 1 e 2 (D.D.S.):	4.2

Fig. 1.3. Somatotipo di due soggetti di studio. Per gentile concessione di Francesco. Campa.

Prove scientifiche sul fatto che buona parte della propria composizione corporea, in termini di massa muscolare e di massa grassa, sia determinata geneticamente, potrebbero essere utili per soggetti con disturbi alimentari o a rischio, in un percorso di accettazione del proprio corpo. Nei Quaderni del Ministero della Salute (2013) si legge: "***I canoni dell'aspetto fisico promossi dall'industria della moda e della pubblicità, con l'utilizzo di modelle marcatamente sottopeso e alcune anche sofferenti di un vero e proprio disturbo***

dell'alimentazione, sono difficili (o impossibili) da raggiungere per la maggior parte delle persone, perché il peso e la forma del corpo sono sotto stretto controllo genetico. Ciononostante, molte persone, con la speranza di adeguarsi a questi canoni, intraprendono un controllo della propria alimentazione che diventa con il tempo sempre più rigido fino a sfociare, nei casi in cui è presente una vulnerabilità, in un vero e proprio disturbo dell'alimentazione." (grassetto originali) (18) Lo stesso si potrebbe dire dei soggetti con bigoressia, un comportamento non ancora classificato come disturbo alimentare. Le Linee Guida per una Sana Alimentazione (2017) definiscono la bigoressia (o vigoressia, dismorfismo muscolare, *reverse anorexia*) come: "*condizione di giovani ossessionati dal bisogno di sviluppare enormemente la propria muscolatura. Come una ragazza affetta da anoressia nervosa ha bisogno della magrezza estrema, così un giovane affetto da anoressia nervosa a rovescio persegue il gigantismo muscolare. La dieta è dominata soprattutto dal bisogno di sviluppare la massa muscolare e dall'ossessione di eliminare completamente la massa grassa. Tende ad essere squilibrata in senso iperproteico. Molto comune è l'uso di integratori alimentari e, eventualità severamente più dannosa, di sostanze farmacologiche come gli steroidi anabolizzanti.*" (19). La ricerca ossessiva della massima crescita muscolare e della minima percentuale di grasso corporeo, con l'instaurarsi di comportamenti disfunzionali, potrebbe essere limitata se il soggetto fosse convinto che il modello che sta inseguendo va probabilmente contro la sua costituzione genetica e che il suo comportamento difficilmente darà i risultati sperati, oltre a poter portare a disturbi alimentari veri e propri.

L'oggetto della tesi potrebbe inserirsi nel campo della *nutrigenetica*, ovvero lo studio di come la variabilità genetica influenza l'assunzione, l'assorbimento, il metabolismo e l'utilizzo dei nutrienti e, quindi, contribuisce al cambiamento anche di misure antropometriche (20). "*La nutrigenetica [...] si pone l'obiettivo di identificare specifici bisogni nutrizionali legati al profilo genetico (make-up genetico) individuale, che differisce da quello di altri soggetti per la presenza di varianti genetiche polimorfiche in geni collegati al metabolismo e, in generale, alla nutrizione.*" (21) In particolare, se da un lato i polimorfismi³ genetici legati al metabolismo possono contribuire alla determinazione di un somatotipo (per esempio una maggiore

³ Per la definizione di polimorfismo, vedi cap. 2.1.

predisposizione a sintetizzare proteine nelle cellule muscolo-scheletriche può portare a un maggior grado di mesomorfia); dall'altro lato, un soggetto con un certo somatotipo può avere fabbisogni nutrizionali diversi da un altro (per esempio un soggetto con prevalente endomorfia avrà un fabbisogno energetico minore di uno con prevalente mesomorfia, a parità di peso).

In questa tesi si vuole presentare una revisione narrativa della letteratura scientifica riguardo all'influenza genetica ed ambientale sul somatotipo. Nello specifico, nella prima parte della tesi (capitoli 1-3) saranno affrontati alcuni argomenti introduttivi; nel secondo capitolo saranno chiariti alcuni concetti preliminari di genetica quantitativa; nel terzo capitolo sarà definito il concetto di somatotipo secondo Heath e Carter. Nella seconda parte (capitoli 4-6), si partirà dalla revisione della letteratura sul soggetto da parte di Carter e Hath nel 1990 (2) (cap. 4); in seguito si esamineranno gli articoli pubblicati fino al giorno d'oggi (cap. 5), suddivisi per categorie. Gli studi analizzati sono principalmente studi sui gemelli o studi familiari. Nel capitolo 6 si discuterà la possibile applicazione dei risultati trovati nel campo della dietistica. In appendice 1 si cercherà di far chiarezza sulla relazione tra BMI e HWR (*Height-Weight Ratio*), un parametro utilizzato per calcolare il grado di ectomorfia. In appendice 2 si analizzerà la letteratura recente sull'uso dell'analisi bioimpedenziometrica (BIA) per stimare il somatotipo, al fine di rendere la procedura più facilmente applicabile nella pratica.

Cap. 2 - Concetti di genetica quantitativa

In questo capitolo verranno definiti alcuni concetti utili per comprendere meglio il contributo genetico ed ambientale al somatotipo, e per analizzare gli studi che verranno presentati nel cap. 4. Saranno fornite anche delle basi statistiche necessarie per definire i concetti di genetica che si basano sull'analisi statistica.

2.1. Genotipo, fenotipo, ambiente, caratteri quantitativi

Per *gene* si intende una sequenza di DNA che può essere trascritta in un RNA avente una funzione (generalmente quella di fornire l'informazione necessaria per la sintesi di una proteina) (22); per *allele* si intende invece una forma alternativa di un gene (23), che può essere diversa da un individuo ad un altro. Differenze tra gli individui a livello dei nucleotidi che costituiscono il DNA sono dette *polimorfismi* (23). Per convenzione, si intende quindi per *genotipo* di un individuo l'insieme degli alleli dei suoi geni, e per *fenotipo* l'insieme di caratteristiche fisiche determinate dal contributo dell'espressione genetica e da quello dell'ambiente (22). Nello specifico, con *ambiente* si intende tutto ciò che influisce sul fenotipo ma non è dovuto ai geni (quindi non solamente le condizioni esterne in cui vive l'individuo come il clima, ma anche azioni volontarie come il seguire una dieta). Il somatotipo costituisce un fenotipo e sarà determinato quindi dai contributi genetici ed ambientali.

Un carattere è detto *quantitativo* se assume valori misurabili con distribuzione di frequenza che si può considerare continua (per esempio l'altezza); in altre parole un carattere quantitativo non è del tipo "presente o assente" (per esempio una malattia genetica), né del tipo che può essere contato solamente con numeri interi (per esempio il numero di vertebre) (24). Il somatotipo può essere considerato un carattere quantitativo, poiché variabile in modo continuo e misurabile (vedi cap. 3). La variabilità mostrata da un carattere quantitativo è dovuta in parte a differenze tra i genotipi degli individui e in parte a differenze ambientali. Si parla di contributo additivo di più geni allo stesso carattere quantitativo, per distinguerlo dai fenotipi monogenici (come ad esempio nelle malattie genetiche). Nel caso del contributo additivo, solo l'allele dominante dà un contributo, di una certa quantità misurabile, al carattere; tuttavia anche se il contributo genetico additivo fosse uguale in 2 soggetti, o addirittura avessero lo stesso genotipo, il contributo ambientale potrebbe dar luogo a fenotipi diversi (24).

2.2. Fase biometrica della genetica quantitativa

Fino agli anni '80 del secolo scorso non erano disponibili sistemi per l'analisi del DNA e l'indagine genetica si basava esclusivamente su studi statistici familiari, in particolare riguardanti i gemelli. La maggior parte degli studi che saranno considerati nel cap. 4 fanno parte di questa categoria, anche se successivi all'avvento della genetica molecolare. Attraverso l'indagine biometrica dei caratteri quantitativi, ci si pone l'obiettivo di conoscere l'importanza relativa degli effetti genetici e di quelli ambientali (24).

2.2.1. Basi statistiche

2.2.1.1. Distribuzioni

Per studiare un carattere quantitativo di una popolazione viene scelto un campione rappresentativo di essa, casuale e abbastanza grande. I valori del carattere assumeranno la distribuzione discreta (ossia non continua) delle *frequenze campionarie* di quei valori, dalla quale si può ricavare la distribuzione continua della *densità di probabilità* con cui si dovrebbe manifestare quel valore del carattere in una popolazione infinita. In questa distribuzione, la probabilità che un valore cada in un intervallo è data dall'area sottesa alla curva in quell'intervallo (25).

2.2.1.2. Media e distribuzione di medie

In ogni distribuzione di frequenze campionarie è possibile calcolare una *media* come somma dei valori diviso il numero di misurazioni. A loro volta, le medie per diversi campioni assumeranno una loro distribuzione di frequenze. Per il *teorema del limite centrale* si può ricavare una distribuzione che si avvicina a quella gaussiana o normale da qualsiasi distribuzione di medie campionarie, tanto più precisamente quanto più aumenta il campione (25). Questo fatto viene sfruttato nell'analisi statistica per poter avere delle distribuzioni normali analizzabili. È possibile stimare la distribuzione delle medie campionarie anche da un solo campione, in modo da poter ottenere una distribuzione simile a quella normale, purché il campione sia abbastanza grande (25).

2.2.1.3. Varianza e deviazione standard

In una distribuzione di frequenze campionarie, sia SQ la somma dei quadrati delle differenze tra ogni valore e il valor medio (\bar{x}):

$$SQ = \sum (x_i - \bar{x})^2$$

La *varianza* della distribuzione (σ^2) è data dalla SQ divisa per i gradi di libertà della distribuzione (n-1, con n = numero di campioni):

$$\sigma^2 = SQ / (n-1)$$

La *deviazione standard* (σ) sarà la radice quadrata della varianza (24).

Gli stessi concetti di varianza e deviazione standard si possono trasferire a una distribuzione continua di densità di probabilità, come quella normale, dove però “n” sarà infinito.

2.2.2. Ereditabilità

La varianza totale (σ^2) di un carattere quantitativo in una popolazione è data dalla somma della varianza dovuta a fattori genetici (σ^2_G) e di quella dovuta a fattori ambientali (σ^2_E):

$$\sigma^2 = \sigma^2_G + \sigma^2_E$$

Si definisce *ereditabilità in senso lato* h_B (B sta per *broad*) la proporzione di varianza spiegata da fattori genetici:

$$h^2_B = \sigma^2_G / \sigma^2$$

Oltre al contributo genetico additivo, esistono anche quello dovuto ad alleli dominanti e quello dovuto all'interazione tra geni:

$$\sigma^2_G = \sigma^2_A + \sigma^2_D + \sigma^2_I$$

L'*ereditabilità in senso stretto* h_n (n sta per *narrow*) è la proporzione di varianza totale spiegata solo dai fattori genetici additivi:

$$h^2_n = \sigma^2_A / \sigma^2$$

Occorre precisare che la misura dell'ereditabilità è valida solamente per una popolazione in un'ambiente: infatti al cambiare della popolazione cambia il corredo genetico, e al cambiare dell'ambiente cambia il contributo ambientale al fenotipo,

⁴ La formula completa comprende anche il contributo dato dall'interazione geni-ambiente, la covarianza e l'errore: $\sigma = \sigma_G + \sigma_E + \sigma_{GXE} + 2covGE + e$. Gli effetti dell'interazione e della covarianza tra geni e ambiente sono tuttavia trascurabili; l'errore, se non corretto, ha l'effetto di diminuire la stima della varianza (2).

risultando in una varianza totale diversa (24). Se il campione è rappresentativo di una popolazione e di un'ambiente, i risultati possono essere generalizzati a quella popolazione (26). Non sarà però possibile applicare ad un'altra popolazione diversa i valori di ereditabilità trovati (per esempio non si potranno considerare validi per una popolazione africana i valori di ereditabilità del somatotipo trovati per una popolazione spagnola). Non sarà possibile nemmeno applicare i valori di ereditabilità alla stessa popolazione in ambienti diversi, per esempio se è passato molto tempo dallo studio in questione e le condizioni di vita per i discendenti sono cambiate; in particolare va sottolineato un concetto molto importante: essendo l'ambiente costituito anche dallo stile di vita dei soggetti, non è possibile considerare validi i valori di ereditabilità trovati in studi dove la popolazione aveva uno stile di vita diverso da quello delle persone a cui vogliamo riferire quei valori. Questo significa che se per la popolazione generale di un certo luogo, in uno studio osservazionale, si è trovato un certo valore di ereditabilità per il somatotipo, questo valore non si può riferire a persone di quella popolazione che stanno seguendo un percorso di perdita di peso, perché l'ambiente sarà diverso. Per conoscere più precisamente i valori di ereditabilità in chi sta seguendo una dieta per la perdita di peso, servirebbero degli studi fatti solo sui soggetti che stanno seguendo quella dieta.

2.2.3. Studi biometrici sull'ereditabilità

Fino agli anni '90 del secolo scorso non c'era la possibilità di avvalersi di tecniche che permettessero un'analisi diretta del DNA. Anche in tempi più recenti la maggior parte degli studi sull'influenza genetica sul somatotipo sono studi statistici che vedono coinvolte le famiglie. Per studiare la trasmissione di caratteri genetici occorre considerare dei campioni in cui i soggetti condividano almeno parte del patrimonio genetico. I gemelli monozigoti (MZ) hanno lo stesso patrimonio genetico, mentre quelli dizigoti (DZ) e gli altri fratelli in media ne condividono la metà. Anche tra genitori e figli in media gli alleli condivisi sono il 50% (27).

2.2.3.1. Studi sui gemelli

Attraverso gli studi sui gemelli si è in grado di separare la varianza totale tra genetica (σ^2_G) e ambientale (σ^2_E), purché si abbia una discriminazione tra MZ e DZ. La varianza dovuta all'ambiente è costituita da due parti: una parte dovuta all'ambiente comune, condiviso tra i fratelli (che si può chiamare σ^2_{EC}), e una parte dovuta all'ambiente

individuale del soggetto, diverso da quello dei fratelli (che si può chiamare σ_{EI}^2). Avendo a disposizione i dati su gemelli MZ (che condividono gli stessi geni e lo stesso ambiente comune) e DZ (che condividono in media metà dei geni e lo stesso ambiente comune) della stessa popolazione, è possibile separare σ_G^2 da ($\sigma_{EC}^2 + \sigma_{EI}^2$) e ottenere una stima dell'ereditabilità genetica (27,28), attraverso appropriate formule che qui non saranno approfondite. È possibile calcolare l'ereditabilità anche se i soggetti sono solo gemelli MZ, confrontando le varianze tra gemelli con quelle tra coppie diverse di gemelli dello stesso campione; in questo caso il campione dovrà essere più ampio (27).

2.2.3.2. Studi familiari

Negli studi familiari in cui non sono presenti o non si conosce la presenza di gemelli monozigoti, non è possibile separare σ_{EC}^2 da σ_G^2 . I soggetti di questi studi sono fratelli generici oppure genitori e figli. In questo caso non è possibile separare il contributo genetico da quello dell'ambiente comune familiare perché sia tra fratelli che tra genitori e figli il patrimonio genetico condiviso è in media uguale (50%). In altre parole non sarà quindi possibile sapere in quanta parte una diminuzione di varianza tra fratelli rispetto a quella tra non fratelli sia dovuta ai geni e in quanta parte sia dovuta all'ambiente condiviso (27,28). Le stime di ereditabilità ricavate da questi studi daranno un valore di *ereditabilità massima*, ovvero dell'ereditabilità che si avrebbe se non fossero presenti fattori ambientali condivisi.

2.2.3.3. Correlazioni

In diversi studi viene calcolato il *coefficiente di correlazione* (r) di un certo fenotipo tra gemelli o componenti della famiglia, attraverso il procedimento statistico di regressione. “ r ” è un numero che va da 0 a 1 ed indica quanto due variabili sono correlate (25). Nel caso del somatotipo, per esempio, volendo esprimere un coefficiente di correlazione tra gemelli MZ per la componente endomorfa, le due variabili sarebbero il valore della componente endomorfa del primo gemello ed il valore della componente endomorfa del secondo gemello; verrà calcolata quindi la media della distribuzione delle correlazioni e la sua varianza. Se la correlazione tra fratelli non gemelli o tra genitore e figlio, nella popolazione in esame, supera il 50%, significa che è presente qualche fattore ambientale comune: infatti in media i fratelli o i figli condividono il 50% del patrimonio genetico (28).

L'ereditabilità può essere calcolata anche a partire dalle correlazioni, oltre che dalle varianze ma, in ogni caso, solo gli studi che comprendono gemelli monozigoti permettono di discriminare tra il contributo genetico e quello ambientale comune.

2.2.3.4. Limiti degli studi biometrici

Un limite associato agli studi biometrici può essere la numerosità del campione, la quale, se troppo bassa, darà luogo a un intervallo di confidenza troppo ampio per essere rilevante. Per esempio, negli studi sui soli gemelli MZ con correlazione 0.4, occorrerebbe un campione di più di 1000 soggetti per avere un intervallo di confidenza di 0.1 sulla correlazione; negli studi che comprendono sia gemelli MZ che DZ, per conoscere se una differenza tra $r=0.7$ e $r=0.5$ è significativa occorrerebbero 150 coppie di MZ e 150 coppie di DZ (in totale 600 soggetti) (28). Un altro limite può essere il fatto che l'ambiente viene "assunto" come lo stesso tra gemelli MZ e DZ, ma in realtà potrebbe non esserlo (27): per esempio gemelli MZ potrebbero essere portati a frequentare ambienti più simili rispetto a gemelli DZ.

Riguardo agli studi familiari, occorre prestare attenzione alle differenze di età, in primo luogo tra genitori e figli, ma anche tra fratelli (29). L'età può incidere sia sull'ambiente sia in modo indipendente sul fenotipo, per questo molti degli studi più recenti che saranno analizzati correggono i valori per età tramite regressione (vedi cap. 5).

2.2.4. Studi di genetica molecolare

Dagli anni '90 del secolo scorso si sono rese disponibili nuove tecniche per l'analisi dei geni nel DNA. Grazie ad esse è possibile identificare delle sequenze di DNA dette *marcatori*, che includono le sequenze che si trovano nei *loci*⁵ dei caratteri quantitativi (QTL, *Quantitative Trait Loci*). Per identificare i QTL nel DNA si può utilizzare la tecnica *Genome Wide Linkage* (GWL) prendendo in esame soggetti imparentati. Il GWL è una tecnica basata sulla statistica e può dar luogo a falsi positivi o alla non identificazione di alcuni QTL. La GWL non permette di conoscere l'effetto genetico, ma solo di identificare i loci nella sequenza del DNA dove sono presenti i marcatori. Va notato che anche alcuni geni di caratteri mendeliani possono influire con effetti più

⁵ Con *locus* si intende la posizione lungo uno specifico cromosoma.

rilevanti sui caratteri quantitativi (per esempio l'altezza); i QTL invece hanno in genere un effetto piccolo e l'effetto totale è additivo.

Per studiare gli effetti di un QTL così trovato come gene candidato per un particolare effetto, occorre effettuare uno studio di *Association Mapping* (AM), ossia una ricerca di associazione statistica tra polimorfismi di geni candidati e carattere in esame. In pratica si va alla ricerca di polimorfismi a singolo nucleotide (*Single Nucleotide Polymorphisms*, SNPs) nelle popolazioni che presentano un particolare carattere (per esempio un certo valore della componente endomorfa) e si confrontano quegli SNPs con quelli della popolazione generale; l'ipotesi nulla è che la popolazione in esame abbia la stessa frequenza, per quel polimorfismo, della popolazione generale; si testa quindi l'ipotesi nulla con metodi statistici. Un'importante tipologia di studio di associazione è il *Genome-Wide Association Study* (GWAS), nel quale vengono cercati i SNPs su tutto il genoma (24).

Cap. 3 - Somatotipi secondo Heath-Carter

3.1. Antropometria e storia dei somatotipi

Per il presente paragrafo è stato consultato il libro *Somatotyping: development and applications* di Carter e Heath del 1990 (2).

3.1.1. Fino a Sheldon

Il sistema dei somatotipi è legato alla storia degli studi sulla *costituzione* dell'uomo. Per costituzione si intende l'insieme dei caratteri morfologici, fisiologici e psicologici di un individuo, in parte ereditari, in parte influenzati dall'ambiente (30). La storia dello studio della costituzione umana risale alla Grecia antica e ad Ippocrate, che descrisse due tipi di *habitus*: quello tifico, alto e magro, e quello apoplettico, basso e grasso. Nell'età moderna, alla fine del XVIII secolo, Halle descrisse tre tipi costituzionali: digestivo, muscolare e cerebrale. Un importante contributo allo studio della costituzione è stato l'avvento dell'antropometria, termine usato per la prima volta nel XVII secolo da Elsholtz all'Università di Padova per descrivere il metodo di misurazione corporea. In seguito gli studi sull'antropometria sono stati portati avanti nel XVIII secolo da Di Giovanni, sempre all'Università di Padova, nella Scuola di Antropologia Clinica, e dal suo allievo Viola. Fu un'allieva di Viola, Naccarati, ad introdurre W. H. Sheldon allo studio dell'antropometria all'inizio del XX secolo.

3.1.2. Sheldon

Sheldon fu il primo ad utilizzare il termine "somatotipo" riferito alla costituzione umana. All'epoca era accettata dai biologi l'esistenza di tre tipi costituzionali discreti, sulla scia della classificazione di Halle; per esempio furono proposte le classificazioni in iperstenico, stenico e astenico, oppure in laterale, intermedio e lineare, e altre ancora. L'innovazione apportata da Sheldon fu l'ideazione di un sistema di classificazione che permettesse di includere tutti i soggetti con caratteristiche intermedie tra i tipi costituzionali puri, peraltro molto rari. Nel suo sistema dei somatotipi non esistevano solo i tre tipi endomorfo, mesomorfo ed ectomorfo, ma ogni individuo possedeva in un certo grado tutte e tre le componenti; le differenze tra il fisico degli individui erano date dalle diverse combinazioni nelle gradazioni delle tre componenti. Il concetto di somatotipo

appare per la prima volta nel libro di Sheldon del 1940 *The varieties of human physique: an Introduction to constitutional psychology* (3). Come accennato in precedenza, nel concetto di costituzione rientrava anche l'aspetto psicologico. Sheldon, medico e PhD in psicologia, intendeva i somatotipi come un mezzo per classificare i temperamenti psicologici. Il suo metodo si basava sull'osservazione di fotografie prese in posizioni standardizzate, oltre che sulle misure di peso e altezza. Ad ogni componente del somatotipo egli assegnava un numero da 1 a 7. I suoi primi dati provenivano da un campione di 4000 studenti universitari. Molte delle sue asserzioni, tuttavia, non erano provate da evidenze. Sheldon sosteneva l'origine delle diverse componenti del somatotipo dai foglietti embrionali (endoderma, mesoderma ed ectoderma). Il suo sostenere in modo intransigente l'immutabilità del somatotipo dipendeva dalla definizione stessa che ne dava: il somatotipo non era visto come un semplice fenotipo ma come un'entità legata al genotipo ed immutabile. Come si può vedere nel suo *Atlas of Men* del 1970 (31) una certa combinazione di valori delle tre componenti veniva considerata fissa al variare dell'età, nonostante il peso in rapporto all'altezza potesse variare secondo delle curve ricavate dalle misurazioni combinate con le valutazioni fotografiche (fig. 3.1).

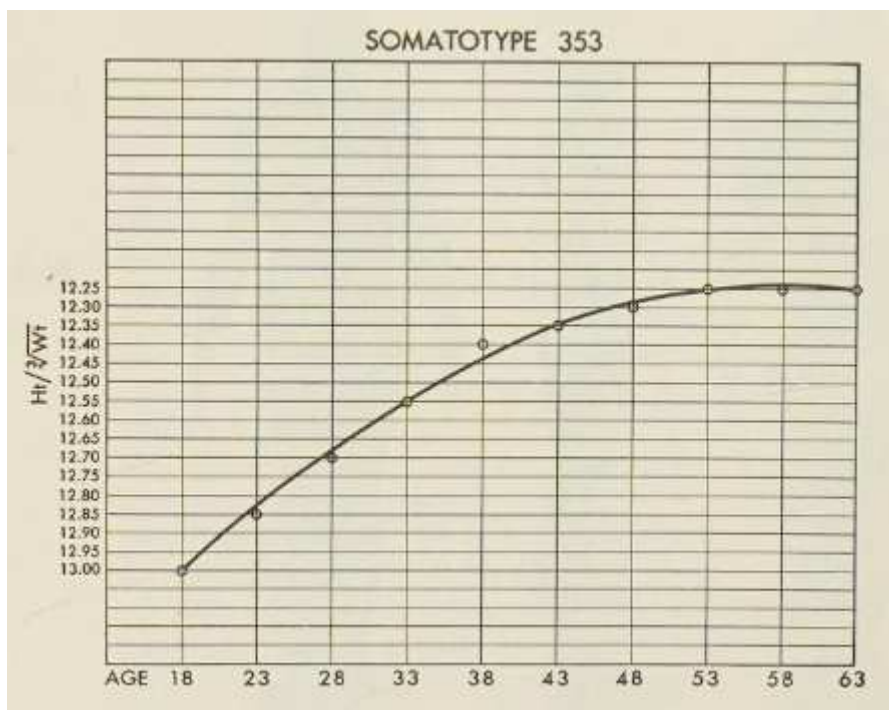


Fig. 3.1. Curva di variazione dell'HWR con l'età, per il somatotipo 3-5-3. Da Sheldon, 1970 (31).

Un nuovo metodo per la valutazione dei somatotipi, il *Trunk Index*, verrà elaborato da Sheldon alla fine degli anni '50. Dal 1948 al 1953 B. H. Heath collaborò con Sheldon nella valutazione dei somatotipi di più di 12000 soggetti. In seguito ella troncò i contatti con Sheldon per dissensi sul metodo di lavoro.

3.1.3. Parnell

Nel 1954 Richard Parnell ebbe l'idea di integrare le valutazioni fotografiche del somatotipo con le misure antropometriche, creando un metodo chiamato "M.4" (32). La pubblicazione *Behaviour and Physique* del 1958 (33) è il testo di riferimento di questo metodo.

3.1.4. Heath e Carter

Nel 1963 Heath propose alcune modifiche al sistema di Sheldon (34) come l'eliminazione delle "curve di crescita" e la possibilità di assegnare valori superiori al 7 alle componenti. Dal "*Berkeley Growth Study*" di Jones e Stoltz, iniziato nel 1928, erano infatti emersi dei cambiamenti imprevedibili di somatotipo tra gli 11 e 18 anni d'età e tra i 18 e i 33 anni: questo non poteva accordarsi con i grafici di crescita di Sheldon, che prevedevano un'evoluzione prevedibile del somatotipo nel tempo. Heath notò inoltre dei gradi di mesomorfia più alti di 7 in soggetti della Papua Nuova Guinea, e valutò alcune donne obese con un grado di endomorfia fino a 14; uno studio di altri autori del 1963 mostrerà che una scala di valori imitata a 7 non è adatta neanche per la componente ectomorfa. Nel 1964 Heath iniziò la sua collaborazione con J. E. L. Carter. Con il loro lavoro la valutazione antropometrica venne incorporata nella determinazione del somatotipo, accanto a quella fotografica, seguendo l'esempio di Parnell. I loro articoli "*A comparison of somatotype methods*" (35) del 1966 e "*A modified somatotype method*" del 1967 (9) segnarono gli inizi del metodo Heath-Carter. Alcune modifiche furono apportate nel 1972 in "*The Heath-Carter Somatotype method*" di Carter (36). Nel 1990 i due autori pubblicarono il libro "*Somatotyping: development and applications*" (2), che sarà trattato nel capitolo 4 della presente tesi. In esso è descritto anche un metodo unicamente antropometrico per ottenere il somatotipo, nonostante il metodo di scelta resti comunque quello che unisce antropometria e valutazione fotografica. Vista la difficoltà nel reperire operatori esperti nella valutazione delle fotografie, negli studi generalmente

si utilizza il metodo prettamente antropometrico. Nel 2002 uscì “*The Heath-Carter anthropometric somatotype: Instruction Manual*” di Carter su cui sarà basato il prossimo paragrafo 3.2.

3.1.5. Altri sistemi di valutazione del somatotipo

Oltre al metodo di Sheldon, al già accennato *Trunk Index* dello stesso Sheldon e al metodo di Parnell, altri autori hanno proposto metodi diversi per determinare il somatotipo. Di seguito i vari metodi verranno elencati in ordine cronologico.

- Bullen e Hardy, 1946 (37)
- Cureton, 1947 (38)
- Hooton, 1951 (39)
- Damon, 1962 (40)
- Petersen, 1967 (41)
- Clarke, 1971 (42)
- Ostyn et al., 1980 (43)

Ad oggi, il metodo più usato resta comunque quello di Heath-Carter.

3.2. Il somatotipo secondo Heath-Carter

Per il presente paragrafo è stato consultato “*The Heath-Carter anthropometric somatotype: Instruction Manual*” di Carter del 2002 (44). Nello specifico, verrà qui descritto brevemente il metodo antropometrico utilizzato per la determinazione del somatotipo secondo Heath-Carter. Gli autori descrivono tre metodi per la valutazione del somatotipo nel loro libro del 1990 (2): quello fotoscopico, quello antropometrico, e quello antropometrico più fotoscopico. Nonostante la scelta teorica migliore sia considerata quest'ultima, in pratica viene sempre utilizzato il primo metodo, quello prettamente antropometrico, per la mancanza di operatori esperti nel metodo fotoscopico.

3.2.1. Strumenti

Gli strumenti necessari per le misurazioni sono:

- stadiometro o statimetro
- bilancia
- calibro (per misurare i diametri ossei)

- metro flessibile
- plicometro

Nel manuale sono specificate le caratteristiche del calibro e del plicometro.

3.2.2. Misure

Le misure necessarie per la determinazione del somatotipo sono le seguenti:

1. altezza
2. peso
3. plica tricipitale
4. plica sottoscapolare
5. plica sopraspinale (sopra la spina iliaca anteriore)
6. plica del polpaccio
7. diametro biepicondilare dell'omero (tra gli epicondili mediale e laterale dell'omero)
8. diametro biepicondilare del femore (tra gli epicondili mediale e laterale del femore)
9. circonferenza del braccio flessa a 90° e con i muscoli flessori ed estensori contratti
10. circonferenza del polpaccio

Tutte le misure vengono effettuate sul lato destro negli studi, ma si possono fare su entrambi i lati e scegliere la misura maggiore per valutazioni singole. Si raccomanda di ripetere ogni misura due o tre volte e di calcolare l'“*errore tecnico di misura*” (TEM) dato dalla seguente formula:

$$\mathbf{TEM} = \sqrt{(\Sigma d^2 / 2n)}$$

dove “d” è il valore della misura ed “n” il numero di misurazioni. Si calcola quindi la percentuale del TEM rispetto alla media delle misure, che dovrebbe risultare attorno al 5% per le pliche cutanee, attorno all'1% per circonferenze e diametri e attorno allo 0,5% per l'altezza.

3.2.3. Calcolare il somatotipo antropometrico

È possibile calcolare il somatotipo con due metodi: 1) attraverso un'apposita tabella (vedi fig. 3.2); 2) oppure applicando delle equazioni. Qui sarà riportato il secondo metodo, più adatto per un'eventuale implementazione in fogli di calcolo.

HEATH-CARTER SOMATOTYPE RATING FORM													
NAME	AGE												
OCCUPATION	SEX: M F NO:												
PROJECT:	ETHNIC GROUP												
	DATE												
	MEASURED BY:												
SUM 3 SKINFOLDS (mm)													
Skinfolds mm													
Triceps =	Upper Limit 10.9 14.9 18.9 22.9 26.9 31.2 35.8 40.7 46.2 52.2 58.7 65.7 73.2 81.2 89.7 98.9 108.9 119.7 131.2 143.7 157.2 171.9 187.9 204.0												
Subscapular =	Mid-point 9.0 13.0 17.0 21.0 25.0 29.0 33.5 38.0 43.5 49.0 55.5 62.0 69.5 77.0 85.5 94.0 104.0 114.0 125.5 137.0 150.5 164.0 180.0 196.0												
Supraspinale =	Lower Limit 7.0 11.0 15.0 19.0 23.0 27.0 31.3 35.9 40.8 46.3 52.3 58.8 65.8 73.3 81.3 89.8 99.0 109.0 119.8 131.3 143.8 157.3 172.0 188.0												
SUM 3 SKINFOLDS = <input type="text"/>	$x \left(\frac{170.18}{ht} \right) =$ mm (height corrected skinfolds)												
Call = <input type="text"/>													
	Endomorphy 1 1½ 2 2½ 3 3½ 4 4½ 5 5½ 6 6½ 7 7½ 8 8½ 9 9½ 10 10½ 11 11½ 12												
Height cm <input type="text"/>	130.7 143.5 147.3 151.2 154.9 158.8 162.8 166.4 170.2 174.0 177.8 181.6 185.4 189.2 193.0 196.9 200.7 204.5 208.3 212.1 215.9 219.7 223.5 227.3												
Humerus width cm <input type="text"/>	5.19 5.34 5.49 5.64 5.78 5.93 6.07 6.22 6.37 6.51 6.65 6.80 6.95 7.09 7.24 7.38 7.53 7.67 7.82 7.97 8.11 8.25 8.40 8.55												
Femur width cm <input type="text"/>	7.41 7.62 7.83 8.04 8.24 8.45 8.66 8.87 9.08 9.28 9.49 9.70 9.91 10.12 10.33 10.53 10.74 10.95 11.16 11.36 11.57 11.78 11.99 12.21												
Biceps girth <input type="text"/> -1* <input type="text"/>	23.7 24.4 25.0 25.7 26.3 27.0 27.7 28.3 29.0 29.7 30.3 31.0 31.6 32.2 33.0 33.6 34.3 35.0 35.6 36.3 37.0 37.6 38.3 39.0												
Calf girth <input type="text"/> -C* <input type="text"/>	27.7 28.5 29.3 30.1 30.8 31.6 32.4 33.2 33.9 34.7 35.5 36.3 37.1 37.8 38.6 39.4 40.2 41.0 41.7 42.5 43.3 44.1 44.9 45.6												
	Mesomorphy 1 1½ 2 2½ 3 3½ 4 4½ 5 5½ 6 6½ 7 7½ 8 8½ 9												
Weight kg = <input type="text"/>	Upper limit 39.65 40.74 41.83 42.13 42.82 43.68 44.18 44.84 45.53 46.23 46.92 47.58 48.25 48.94 49.63 50.33 50.99 51.68												
Ht. / $\sqrt{wt.}$ = <input type="text"/>	Mid-point and 40.20 41.09 41.79 42.48 43.14 43.84 44.50 45.19 45.89 46.32 47.24 47.94 48.60 49.29 49.99 50.68 51.34												
	Lower limit below 39.66 40.75 41.44 42.14 42.83 43.49 44.19 44.85 45.54 46.24 46.93 47.59 48.26 48.95 49.64 50.34 51.00												
	Ectomorphy 1 1½ 2 2½ 3 3½ 4 4½ 5 5½ 6 6½ 7 7½ 8 8½ 9												
<table border="1"> <thead> <tr> <th>ANTHROPOMETRIC SOMATOTYPE</th> <th>ENDOMORPHY</th> <th>MESOMORPHY</th> <th>ECTOMORPHY</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Anthropometric Somatotype</td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Anthropometric plus Poststatic Somatotype</td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		ANTHROPOMETRIC SOMATOTYPE	ENDOMORPHY	MESOMORPHY	ECTOMORPHY	Anthropometric Somatotype				Anthropometric plus Poststatic Somatotype			
ANTHROPOMETRIC SOMATOTYPE	ENDOMORPHY	MESOMORPHY	ECTOMORPHY										
Anthropometric Somatotype													
Anthropometric plus Poststatic Somatotype													
BY:													
RATER:													

*Biceps girth in cm corrected for fat by subtracting triceps skinfold value expressed in cm.
 *Calf girth in cm corrected for fat by subtracting medial calf skinfold value expressed in cm.

Fig. 3.2. Foglio per la determinazione del somatotipo. Da Carter, 2002 (44).

I valori delle tre componenti del somatotipo sono dati dalle seguenti formule:

- 1. endomorfia** = $-0.7182 + 0.1451 (X) - 0.00068 (X^2) + 0.0000014 (X^3)$

dove X è la somma delle pliche in mm moltiplicata per 170.18/altezza in cm.

- 2. mesomorfia** = $0.858 \times \text{diametro omero} + 0.601 \times \text{diametro femore} + 0.188 \times \text{circonferenza braccio corretta} + 0.161 \times \text{circonferenza polpaccio corretta} - 0.131 \times \text{altezza} + 4.5$

dove le circonferenze corrette sono date dalla differenza tra la circonferenza e la rispettiva plica in cm.

3. **ectomorfia**: si usano tre formule diverse a seconda della *height-weight ratio* (HWR) definita come:

$$\text{HWR} = \text{altezza} / \sqrt[3]{\text{peso}} \quad (\text{altezza in m e peso in kg})$$

- se $\text{HWR} \geq 40.75$
 $\text{ectomorfia} = 0.732 \text{ HWR} - 28.58$
- se $38.25 < \text{HWR} < 40.75$
 $\text{ectomorfia} = 0.463 \text{ HWR} - 17.63$
- se $\text{HWR} \leq 38.25$
 $\text{ectomorfia} = 0.1$

A questo punto il somatotipo può essere definito da una terna ordinata di numeri, il primo dei quali sarà indicherà sempre il grado di endomorfia (grassezza relativa), il secondo quello di mesomorfia (robustezza muscolo-scheletrica relativa) e il terzo quello di ectomorfia (linearità o snellezza).

Non tutte le combinazioni di valori nelle tre componenti sono possibili: un alto grado di ectomorfia esclude alti gradi di endomorfia e mesomorfia, e viceversa⁶. Viene riportata anche una tabella che mostra i somatotipi più probabili per ogni HWR⁷ (fig. 3.3).

3.2.4. Grafico in due dimensioni del somatotipo

Il somatotipo può essere rappresentato con un grafico in due dimensioni in cui ad ogni punto ("*somatopoint*") corrisponde una combinazione di valori delle tre componenti (fig. 3.4). Il grafico è diviso da tre "assi" orientati a 120° l'uno verso l'altro, ognuno dei quali corrisponde ad una componente del somatotipo; le coordinate di un qualsiasi punto si calcolano nel modo seguente:

$$x = \text{ectomorfia} - \text{endomorfia}$$

$$y = 2 \text{ mesomorfia} - (\text{endomorfia} + \text{ectomorfia})$$

Dal grafico in due dimensioni si può ricavare la **Somatotype Dispersion Distance (SDD)**, ovvero la distanza tra due "somatopoints" nel grafico. Nello specifico, è possibile calcolare la SDD con la formula seguente:

$$\text{SDD}_{A,B} = \sqrt{3(x_A - x_B)^2 + (y_A - y_B)^2} \quad (2)$$

⁶ Il metodo forse potrebbe essere migliorato in futuro sotto questo aspetto (vedi cap. 6)

⁷ Vedi app. 1 per la relazione tra HWR e BMI.

A	1/2 - 1	1	2	3	4	5	6	7	8	9	B
15.40										119.	50.91
15.20									118.	129, 219	50.25
15.00								117.	128, 218		49.59
14.80								127, 217	138, 318 228.		48.93
14.60							126, 216	137, 317 227.			48.27
14.40							136, 316 226.	237, 327			47.61
14.20						135, 315 225.	146, 416 236, 326				46.95
14.00					134, 314 224.	145, 415 235, 325	246, 426 336.				46.28
13.80					144, 414 234, 324	245, 425 335.					45.62
13.60				233,	154, 514 244, 424 334.	255, 525 345, 435					44.96
13.40				153, 513 333.	254, 524 344, 434						44.30
13.20			242, 422	163, 613 253, 523 343, 433	354, 534 444.						43.64
13.00			162, 612 252, 522	263, 623 353, 533 443.							42.98
12.80		341, 431	172, 712 262, 622 352, 532 442.	363, 633 453, 543							42.32
12.60		171, 711 261, 621 351, 531 441.	182, 812 272, 722 362, 632 452, 542								41.66

12.40		181, 811	282, 822																		40.99	
12.20		271, 721	372, 732																		40.33	
		361, 631	462, 642																			
		451, 541	552																			
12.00		191, 911																				39.67
11.70		281, 821																				38.68
		371, 731																				
		461, 641																				
11.40		551																				37.69
		291, 921																				
		381, 831																				
11.00	5-6½-½, 6-6-1 10-2-1, 2-10-1	471, 741																				36.37
		561, 651																				
		391, 931																				
10.50	10-3-1, 3-10-1 10½-2½-½, 11-2-1	481, 841																				34.71
		571, 751																				
		491, 941																				
10.00	6½-7½-½, 7-7-1 10½-3½-½, 11-3-1	581, 851																				33.06
		671, 761																				
		4-10-1, 10-4-1																				
9.50	7-8-1, 8-7-1 11½-3½-½, 12-3-1	5-9-1, 9-5-1																				31.41
		6-8-1, 8-6-1																				
		4-11-1, 11-4-1																				
9.00	7½-8½-½, 8-8-1 11½-4½-½, 12-4-1 13-3-1	5-10-1, 10-5-1																				29.75
		6-9-1, 9-6-1																				
		5-11-1, 11-5-1																				
	12-5-1 13-4-1	6-10-1, 10-6-1																				
		7-9-1, 9-7-1																				
		7-10-1, 10-7-1																				
	12-6-1 13-5-1 14-4-1	8-9-1, 9-8-1																				
		11-6-1																				
		8-10-1, 10-8-1																				
		9-9-1																				
		11-7-1																				

A = height in inches / cube root of weight in pounds
 B = height in centimeters / cube root of mass in kilograms

Fig. 3.3. Tabella dei somatotipi più probabili per HWR. Da Carter, 2002 (44).

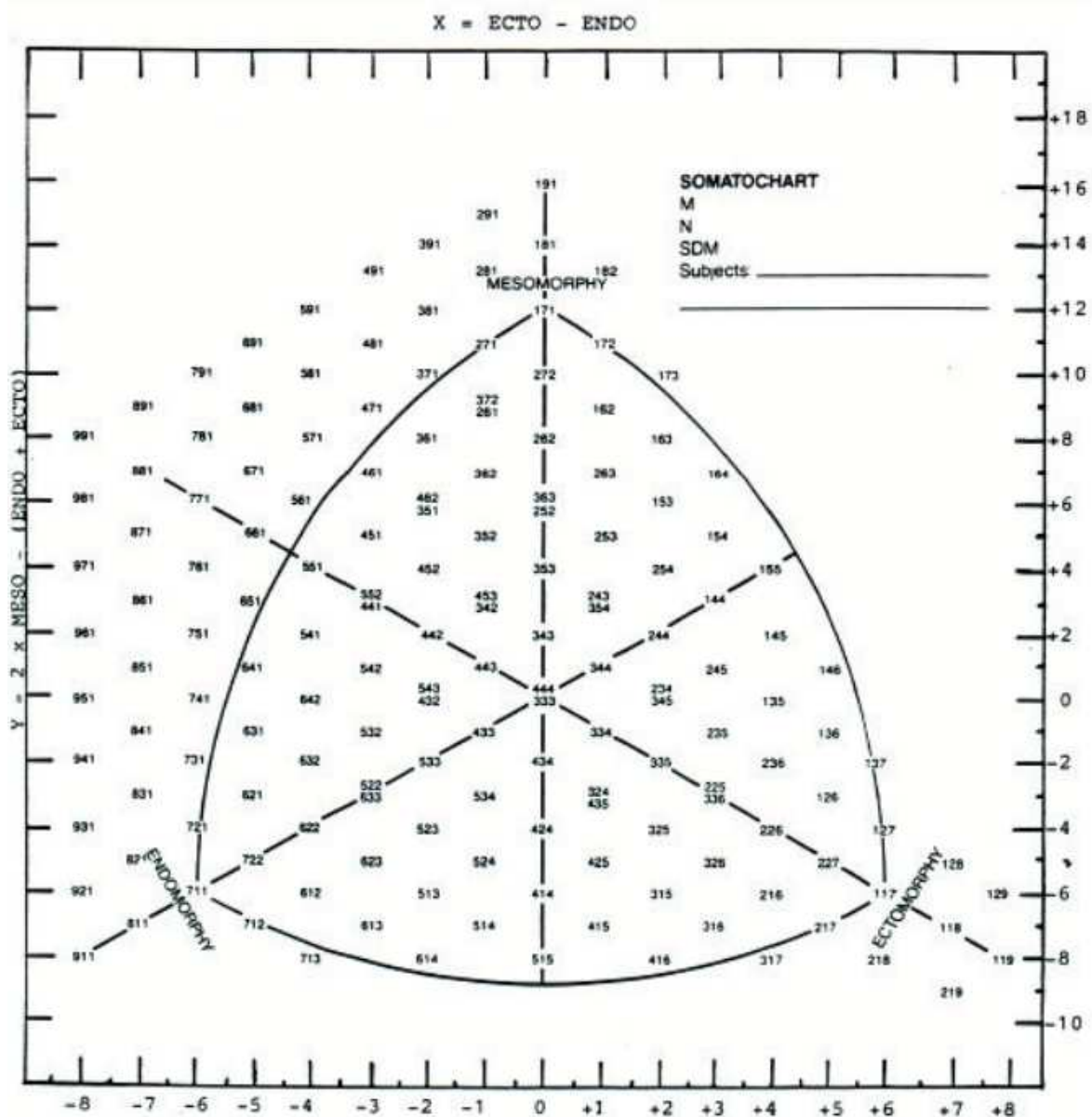


Fig. 3.4. Grafico in due dimensioni per il somatotipo. Da Carter, 2002 (44).

3.2.5 Categorie di somatotipo

Il grafico del somatotipo risulta suddiviso in diverse aree: queste danno luogo alla classificazione in 13 categorie di somatotipo, di seguito descritte.

- *Centrale*: le componenti non differiscono l'una dall'altra di più di un'unità.
- *Endomorfo bilanciato*: l'endomorfia è dominante (differisce di almeno 0.5 dalle altre due) e le altre due componenti non differiscono più di 0.5 una dall'altra.
- *Mesomorfo endomorfo*: l'endomorfia è dominante e la mesomorfia è più alta dell'ectomorfia di almeno 0.5.

- *Ectomorfico endomorfo*: l'endomorfia è dominante e l'ectomorfia è più alta della mesomorfia di almeno 0.5.
- *Mesomorfo-endomorfo*: l'endomorfia e la mesomorfia non differiscono di più di 0.5, mentre l'ectomorfia è minore.
- *Mesomorfo bilanciato*: la mesomorfia è dominante e le altre due componenti non differiscono più di 0.5 una dall'altra.
- *Endomorfico mesomorfo*: la mesomorfia è dominante e l'endomorfia è più alta dell'ectomorfia di almeno 0.5.
- *Ectomorfico mesomorfo*: la mesomorfia è dominante e l'ectomorfia è più alta dell'endomorfia di almeno 0.5.
- *Mesomorfo-ectomorfo*: la mesomorfia e l'ectomorfia non differiscono di più di 0.5, mentre l'endomorfia è minore.
- *Ectomorfo bilanciato*: l'ectomorfia è dominante e le altre due componenti non differiscono più di 0.5 una dall'altra.
- *Endomorfico ectomorfo*: l'ectomorfia è dominante e l'endomorfia è più alta della mesomorfia di almeno 0.5.
- *Mesomorfico ectomorfo*: l'ectomorfia è dominante e la mesomorfia è più alta dell'endomorfia di almeno 0.5.
- *Endomorfo-ectomorfo*: l'endomorfia e l'ectomorfia non differiscono di più di 0.5, mentre la mesomorfia è minore.

Più generalmente, è possibile classificare i somatotipi in 4 categorie più ampie:

- *Centrale*: le componenti non differiscono l'una dall'altra di più di un'unità.
- *Endomorfo*: l'endomorfia è dominante, le altre due componenti sono minori di essa di almeno 0.5.
- *Mesomorfo*: la mesomorfia è dominante, le altre due componenti sono minori di essa di almeno 0.5.
- *Ectomorfo*: l'ectomorfia è dominante, le altre due componenti sono minori di essa di almeno 0.5.

3.2.6. Grafico in tre dimensioni

Il *somatopoint* può essere individuato anche in un grafico in tre dimensioni, in cui ai tre assi corrispondono le tre componenti del somatotipo, come mostrato in fig. 3.5.

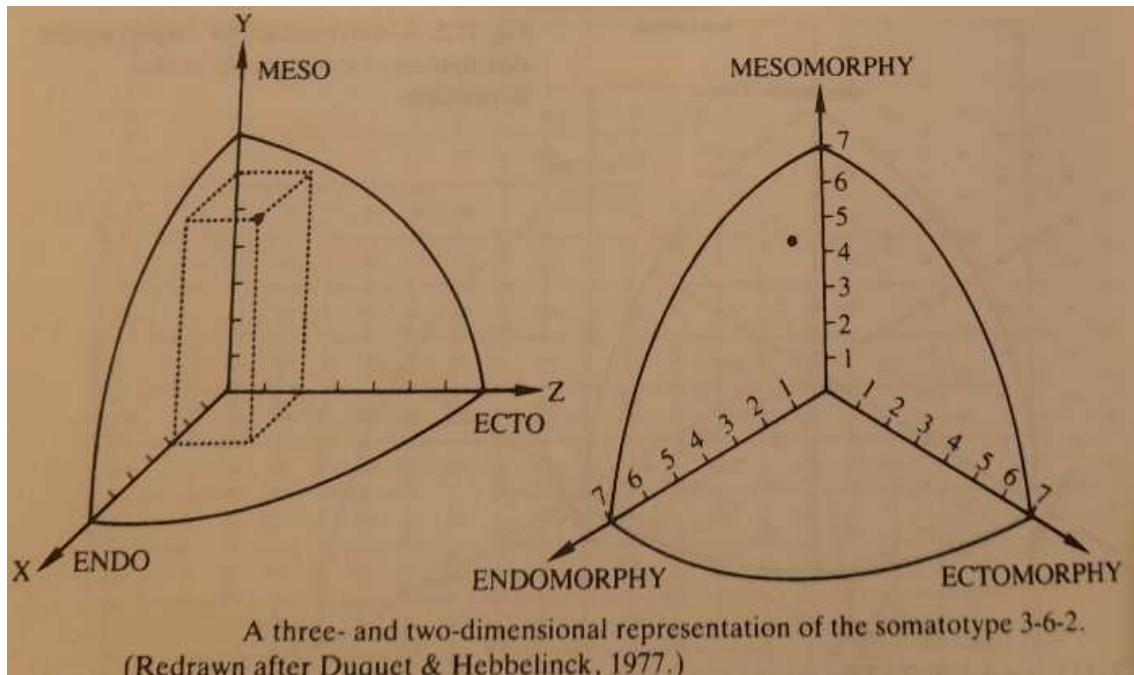


Fig. 3.5. Grafici in tre e due dimensioni del somatotipo. Da Carter e Heath, 1990 (2).

Dalla rappresentazione in tre dimensioni si possono calcolare due ulteriori parametri:

- **Somatotype Attitudinal Distance (SAD):** la distanza tra due *somatopoints* nel grafico in tre dimensioni. Si calcola con la formula:

$$SAD_{A,B} = \sqrt{[(\text{endormorfia } A - \text{endormorfia } B)^2 + (\text{mesomorfia } A - \text{mesomorfia } B)^2 + (\text{ectomorfia } A - \text{ectomorfia } B)^2]}$$

- **Somatotype Attitudinal Mean (SAM):** la media delle SAD di un insieme di *somatopoints* rispetto al *somatopoint* medio.

Parte II - Revisione della letteratura

Carter e Heath, nel capitolo 5 di “*Somatotyping: development and applications*” (intitolato *Genetics and somatotype*), riportano gli studi presenti all'epoca (1990) riguardanti l'influenza genetica sul somatotipo (2). Nel cap. 4 saranno riassunti brevemente. Nel cap. 5 si analizzeranno gli altri studi trovati in letteratura fino al giorno d'oggi; questi verranno presentati per tipologia in ordine cronologico con alcune tabelle di sintesi.

Cap. 4 - Studi revisionati da Carter e Heath nel 1990

Gli autori suddividono gli studi considerati in 4 categorie: sui gemelli, familiari, longitudinali e sull'ereditabilità dei tessuti.

4.1. Studi sui gemelli

4.1.1. Osborne e De George, 1959, *Genetic Basis of Morphological Variation: An Evaluation and Application of the Twin Study Method* (45)

Soggetti

Campione: 59 coppie di gemelli monozigoti e 53 di eterozigoti

Luogo: Stati Uniti (bianchi)

Risultati

In fig. 4.1 sono riportati i valori di ereditabilità trovati in questo studio, calcolati successivamente a partire dalle varianze da Bouchard nel 1977 (46).

Heritability estimates based on variance (Hv) for somatotype components and ponderal index (HWR) as calculated by Bouchard (1977)

Sex	Coefficient	Endo-morphy	Meso-morphy	Ecto-morphy	Somato-type	HWR
M	Hv	0.45	0.33	0.18	0.36	0.33
F	Hv	0.44	0.24	0.74	0.61	0.55

From Osborne & De George, 1959.

Fig. 4.1. Ereditabilità in Osborne e De George, 1959. Da Carter e Heath, 1990 (2).

Le uniche differenze significative tra gemelli mono- e dizigoti sono state riscontrate negli individui di sesso femminile in relazione all'ectomorfia e al somatotipo totale. Dalla tabella è possibile notare come per l'ectomorfia risulti un'alta ereditabilità nelle femmine, e come per il somatotipo totale nelle femmine essa sia quasi il doppio rispetto ai maschi.

4.1.2. Kovář, 1977, Somatotype of twins (47)

Soggetti

Campione: 14 coppie di gemelli monozigoti e 10 di eterozigoti

Età: 11-23 anni

Luogo: Praga

Risultati

Le differenze medie nei valori di ogni somatotipo risultano:

- per i monozigoti: 0.21 (endomorfia), 0.25 (mesomorfia), 0.28 (ectomorfia)
- per i dizigoti: 0.75, 0.90, 1.1

Le correlazioni tra le componenti sono:

- per i monozigoti: 0.83, 0.90, 0.90
- per i dizigoti: 0.44, 0.15, 0.22

Le ereditabilità, calcolate in base alla correlazione e alla varianza, sono riportate in fig. 4.2.

Heritability index (H) for somatotype components using coefficients of intraclass correlation and interpair variance

Coefficient	Somatotype Component		
	Endomorphy	Mesomorphy	Ectomorphy
H (correlation)	0.69	0.88	0.87
H (variance)	0.77	0.90	0.89

From Kovář, 1977.

Fig. 4.2. Ereditabilità in Kovář, 1977. Da Carter e Heath, 1990 (2).

I valori sono risultati più bassi per l'endomorfia rispetto alle altre due componenti, anche se non è riportato un test di significatività della differenza.

4.1.3. Chovanová et al., 1981, The share of heredity on forming a somatotype (48); 1982, Genetic aspects of somatotypes in twins (49)

Gli autori riportano i risultati di uno studio di Orczykowska-Świątkowska et al. del 1978 (50), i quali avevano trovato che la più alta correlazione tra gemelli era quella

riguardo all'endomorfia, sia in maschi che in femmine polacchi. Il somatotipo era calcolato con il metodo di Parnell modificato da Welon.

4.1.4. Skibińska & Sklad, 1979, *Genetyczne uwarunkowania somatotypu Sheldona (Genetic conditioning of the Sheldonian somatotype) (51)*

In questo studio è stato utilizzato il metodo di Sheldon per il calcolo del somatotipo. Sia nei ragazzi che nelle ragazze le componenti mesomorfa, ectomorfa ed endomorfia sono risultate influenzate in modo decrescente dalla genetica. In particolare, l'influenza genetica sul grado di mesomorfia ed ectomorfia è stata trovata più alta nelle ragazze; anche l'influenza dell'ambiente sull'endomorfia era più alta nelle ragazze. In generale il somatotipo sembra comunque più geneticamente determinato nelle ragazze.

4.1.5. Chovanová et al., 1982, *Genetic aspects of somatotypes in twins (49)*

Soggetti

Campione: 29 ragazzi e 24 ragazze gemelli monozigoti, 28 ragazzi e 15 ragazze dizigoti

Età: 11.7-18.8 anni

Risultati

Oltre alle correlazioni e all'ereditabilità, è stata calcolata anche la media delle SDD (*Somatotype Dispersion Distance*) (vedi cap. 3.2.4).

- In fig. 4.3 sono riportate le correlazioni calcolate per i maschi, insieme alle correlazioni calcolate sui risultati di due degli studi visti in precedenza.

Authors	Endomorphy			Mesomorphy			Ectomorphy		
	Kovář 1977	Orczykowska et al. 1978	Chovanová et al. 1982a	Kovář 1977	Orczykowska et al. 1978	Chovanová et al. 1982a	Kovář 1977	Orczykowska et al. 1978	Chovanová et al. 1982a
rMZ	0.83	0.85	0.86	0.90	0.83	0.89	0.90	0.83	0.88
rDZ	0.44	0.29	0.38	0.15	0.49	0.12	0.22	0.44	0.14

From Chovanová et al., 1982a.

Fig. 4.3. Correlazioni nei gemelli maschi in diversi studi. Da Carter e Heath, 1990 (2).

Nei maschi le correlazioni sono più alte nei monozigoti rispetto ai dizigoti: dopo Z-trasformazione di Fisher⁸ le differenze tra le correlazioni risultano significative. Le stime di h^2 a partire dalle correlazioni (non riportate) sono più alte per le componenti mesomorfa ed ectomorfa rispetto all'endomorfa. È riportata una stima di h^2 a partire dalla varianza (H_V), per la SDD, pari a 0.78.

- Nelle femmine le correlazioni vanno da 0.77 a 0.99 nelle monozigoti, e da 0.77 a 0.83 nelle dizigoti; applicando la Z-trasformazione, solo la correlazione per la componente ectomorfa differisce significativamente tra mono- e dizigoti. L'ectomorfia risulta la componente più ereditabile, l'endomorfia è poco ereditabile e la mesomorfia non lo risulta per nulla. H_V per la SDD è pari a 0.60.

In generale sembra quindi che l'ereditabilità sia maggiore nei maschi. Nei maschi le correlazioni intra-coppia (tra gemelli o monozigoti o dizigoti) risultano abbastanza simili a quelle trovate da Kovář e Orczykowska, soprattutto nei monozigoti; nelle femmine le correlazioni sono simili a quelle trovate da Orczykowska per le monozigoti, ma più alte di circa il 50% nelle dizigoti. Nei maschi l'ereditabilità risulta simile tra gli studi considerati, nelle femmine invece è più variabile.

4.2. Studi familiari

4.2.1. Parnell, 1958, *Behaviour and Physique* (33)

Soggetti

Campione: 63 bambini e 58 bambine (più i genitori)

Metodi

In uno studio descritto in questo libro Parnell utilizza il proprio metodo M.4 per calcolare il somatotipo. Sul grafico del somatotipo sono state poi tracciate una linea tra i punti corrispondenti al somatotipo dei due genitori, e la perpendicolare che la congiunge al punto del somatotipo del figlio. Si è posto un certo limite nella distanza entro cui il somatotipo si considera vicino a quello dei genitori.

⁸ Questa trasformazione permette di ottenere una distribuzione normale di r , consentendo così il test di significatività.

Risultati

Dal 60% al 75% dei punti corrispondenti al somatotipo dei figli si trova sotto la distanza limite, ovvero sembra esistere una certa correlazione tra somatotipo dei genitori e quello dei figli.

4.2.2. Withers, 1964, Problems of genetics in obesity (52)

Soggetti

Campione: 125 figli maschi (più i genitori)

Risultati

Viene utilizzato il metodo M.4 di Parnell. Sono state trovate delle correlazioni tra madre e figlio per l'ectomorfia, e in 10 casi tra padre e figlio per la mesomorfia.

4.2.3. Fisher, 1975, Grandmothers and granddaughters: A descriptive and comparative study of selected measurements (53)

Soggetti

Campione: 30 nonne con le rispettive nipoti

Età: 58-80 anni (nonne), 15 anni (nipoti)

Risultati

In questo studio è stato utilizzato il metodo di Heath e Carter per calcolare il somatotipo. Il somatotipo medio per le nonne risulta: 5.5-5.2-2.1, per le nipotine: 3.6-3.3-3.2.

Carter e Heath fanno notare la distanza tra i due somatotipi, ma i dati non sono stati corretti per età con una regressione e non sembrano confrontabili.

4.2.4. Bouchard, 1977, Univariate and multivariate genetic analysis of anthropometric (46); Bouchard et al., 1980, Heritability Estimates of Somatotype Components Based upon Familial Data (54)

Soggetti

Campione: 208 coppie di fratelli (415 figli) da 239 famiglie

Età: 10 anni (media figli), 44 anni (media genitori)

Luogo: Canada

Risultati

È stato utilizzato il metodo di Heath e Carter. Il somatotipo medio dei figli risulta: 2.1-4.6-3.3. Le correlazioni tra fratelli per le tre componenti risultano 0.40 per l'endomorfia, 0.30 per la mesomorfia e 0.38 per l'ectomorfia. Correggendo i dati per alcuni indicatori socioeconomici, si ottengono le seguenti correlazioni: 0.25-0.21-0.27. L'ereditabilità in senso lato per le tre componenti risulta: 0.50-0.42-0.54; per l'ectomorfia, essendo il risultato >0.50 , è stato possibile calcolare l'ereditabilità in senso stretto, risultata pari a 0.36. Va ricordato che entrambe queste stime non possono distinguere tra fattori genetici e fattori ambientali ereditabili, trattandosi di uno studio familiare.

4.2.5. Medeková & Havlíček, 1982, Genetic contingency of variability of somatic traits in parents and children (55)

Soggetti

Campione: 22 figli e 27 figlie da 29 famiglie

Età: 7.3 anni (media figli), 30-40 anni (genitori)

Luogo: Slovacchia

Risultati

È stato utilizzato il metodo di Heath e Carter. Le uniche correlazioni significative riscontrate sono quelle tra padre e figli maschi riguardo al grado di ectomorfia ($r=0.51$) e tra madre e figlie femmine sempre riguardo all'ectomorfia.

4.2.6. Bok, 1981, [Contribution to the knowledge of genetical determination of somatotype and of some anthropometric characteristics]

Articolo in ceco.

Soggetti

Campione: 117 famiglie

Età: 15-17 anni (figli)

Risultati

È stato utilizzato il metodo di Heath e Carter. Sono state trovate differenze di somatotipo più piccole tra genitori che tra genitori e figli. Anche in questo caso va sottolineato il fatto che non è stata effettuata la correzione per età.

4.3. Studi longitudinali

4.3.1. Studi sulla crescita

Gli autori scrivono che si potrebbero utilizzare studi longitudinali sul cambiamento del somatotipo durante la crescita per stimare una "curva di crescita" dei somatotipi (in modo simile a quanto fece Sheldon) e quindi rapportare ai somatotipi in questa curva, e non a quelli assoluti, le correlazioni trovate negli studi familiari tra genitori e figli. Gli studi considerati mostrano moderata stabilità delle componenti nell'adolescenza, e stabilità lievemente maggiore nell'età adulta (56–61).

4.3.2. Studi sugli adulti

Se il periodo di studio non è troppo lungo, negli studi sugli adulti si evita il fattore confondente della crescita, il che permette di studiare meglio l'influenza ambientale su eventuali cambiamenti di somatotipo. Gli autori considerano alcuni studi sugli effetti dell'esercizio fisico e della privazione di cibo.

4.3.2.1. Studi sull'esercizio fisico

Da due studi sull'esercizio fisico (62,63) risulterebbe che questo fattore ambientale, nei più giovani, abbia l'effetto di aumentare il livello di mesomorfia e diminuire quello di endomorfia; nei più vecchi, tuttavia, si nota solo una diminuzione dell'endomorfia.

4.3.2.2. Studio sulla privazione di cibo

Uno studio di Lasker del 1947 (64) considera gli effetti della privazione di cibo sul somatotipo. Si basa sul "Minnesota Starvation Experiment" diretto da Ancel Keys. 34 uomini hanno seguito per 24 settimane una dieta che simulava quella dei campi di prigionia europei durante la seconda guerra mondiale. Le misurazioni del somatotipo sono state effettuate da quattro gruppi di studio: due di questi hanno usato il metodo di Hooton, uno il metodo di Sheldon e l'altro quello di Bullen-Hardy. In media il somatotipo

dei partecipanti è passato da 3.4-3.8-3.3 a 1.8-2.5-5.7. Si sono manifestate notevoli variazioni tra gli individui nel cambio di somatotipo. I più endomorfi hanno avuto le maggiori perdite nell'endomorfia; i più mesomorfi le maggiori perdite nella mesomorfia; i più ectomorfi hanno subito il minor cambio di somatotipo. Lasker commenta notando la maggior utilità del somatotipo come misura dello stato nutrizionale che non come indicatore di una tipologia costituzionale intrinseca.

4.3.3. Studi sull'ereditabilità dei tessuti

Il fatto che alcune caratteristiche fisiche siano ereditabili è evidente dalla somiglianza fisica che in genere si ha tra parenti. Gli studi sull'ereditabilità di tratti fisici come la massa muscolare o adiposa possono far luce sull'ereditabilità del somatotipo, dai quali esso dipende.

4.3.3.1. Kovář, 1977, Somatotype of twins (47)

In questo articolo viene riportato un riepilogo di studi sui gemelli. Di seguito saranno indicati i range di H_B per i vari parametri considerati.

Altezza: 0.73-0.98

Peso: 0.54-0.94

Lunghezza tronco: 0.59-0.89

Lunghezza arti: 0.57-0.86

Circonferenze e diametri: 0.53-0.93

Pliche: 0.54-0.88

Gli studi indicano un'ereditabilità molto più alta per le componenti *fat-free* rispetto a quelle adipose (anche se questo non appare in modo evidente dai range qui riportati).

4.3.3.2. Bouchard, 1977, Univariate and multivariate genetic analysis of anthropometric (46)

Si tratta di una revisione sull'influenza genetica su lunghezze e diametri ossei, massa muscolare e massa grassa. Di seguito saranno indicati i valori medi o i range per l'ereditabilità o le correlazioni, relativamente ai vari parametri considerati.

- Riguardo a lunghezze e diametri ossei:

Nei gemelli, H_B delle lunghezze ossee è in media 0.80 (0.60-0.97)

Tra genitori e figli o tra fratelli, per le lunghezze “r” va da 0.30 a 0.50

Nei gemelli, per la lunghezza biacromiale, $r=0.64$; per la lunghezza biiliaca: $r=0.60$; per i diametri di polso e caviglia: $r=0.80$; per il diametro bicondilare dell'omero: $r=0.71$; per il diametro bicondilare di femore: $r=0.60$.

Tra genitori e figli o tra fratelli, per i vari diametri, "r" va da 0.24 a 0.49.

In chi viveva in condizioni socioeconomiche più favorevoli, l'effetto genetico sui diametri era minore di quello sulle lunghezze.

- Sono stati rinvenuti pochi studi sulla genetica del muscolo. Essi suggeriscono che una parte della variabilità è genetica. Gli studi che usavano indicatori antropometrici (diametri, sezioni) sembravano indicare comunque un sostanziale contributo non genetico. In questi studi non era stato effettuato un controllo sull'ambiente.
- Nei gemelli, H_B per le pliche cutanee era nel range 0.30-0.77. Tra genitori e figli o tra fratelli, "r" era nel range 0.11-0.45
- Negli studi dell'area di Montreal (Canada) su diametri e lunghezze, pliche, peso e altezza, le stime di ereditabilità sono minori se c'è controllo dei fattori socio-economici.

4.3.3.3. Orvanová, 1984, *Body build, heredity and sport achievements* (65)

Si tratta di una revisione sull'ereditabilità del somatotipo e delle misure antropometriche. È stata riscontrata una maggior ereditabilità nelle altezze e lunghezze rispetto a larghezze e circonferenze, e nella maggior parte dei casi tali valori erano maggiori di quelli relativi al tessuto adiposo e alle pliche cutanee. L'ectomorfia è risultata più ereditabile delle altre due componenti. L'ambiente influenza poco la mesomorfia ma in modo significativo l'endomorfia.

4.4. Conclusioni

Gli autori concludono la loro revisione, nel capitolo "*Genetics and somatotype*" del libro citato, affermando l'evidenza di un *moderato livello* di ereditabilità del somatotipo; tuttavia ricordano come fossero ancora pochi gli studi sull'argomento. Viene ribadito il discostarsi degli autori dalla visione di Sheldon del somatotipo come fattore genetico immutabile a favore di una definizione del somatotipo come fenotipico e mutevole nel

tempo. Nel prossimo capitolo si continuerà la revisione della letteratura considerando gli studi più recenti sull'argomento.

Cap. 5 - Revisione della letteratura (1984-2023)

Gli studi saranno suddivisi nelle seguenti tipologie:

- studi riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero:
 - studi sui gemelli riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero: i risultati trovati sono espressi come ereditabilità genetica (h^2) e/o correlazione (r) tra gemelli monozigoti e/o dizigoti;
 - studi familiari riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero: i risultati trovati sono espressi come ereditabilità massima (h^2_{MAX}) e/o correlazione (r) tra fratelli o tra genitori e figli/figlie;
 - studi di genetica molecolare e antigenici riguardo alle componenti del somatotipo;
- studi riguardo ad altri parametri:
 - studi sui gemelli riguardo ad altri parametri: BMI, altri parametri legati al somatotipo;
 - studi familiari riguardo ad altri parametri: BMI, altri parametri;
 - studi di genetica molecolare riguardo ad altri parametri: BMI, altri parametri.
- altri studi.

Si segnalano inoltre, in quanto legati all'argomento, il libro “*Genetics of Fitness and Physical Performance*” di Bouchard et al., del 1997 (66), e il capitolo 13 di Bouchard (*Genetic Aspects of Anthropometric Dimensions Relevant to Assessment of Nutritional Status*) (67) del libro “*Anthropometric Assessment of Nutritional Status*” curato da Himes, del 1991.

5.1. Studi riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero

5.1.1. Studi sui gemelli riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero

5.1.1.1. Skibinska e Sklad, 1984, *Genetic determination of Heath and Carter somatotype (68)*

Soggetti

Campione: 25 coppie di gemelli maschi (13 monozigoti e 12 dizigoti) e 21 coppie di gemelle (9 MZ e 12 DZ)

Età: da 12.5 a 19 anni

Luogo: Varsavia (Polonia)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter e sono state calcolate medie e varianze delle componenti. Si è effettuato l'F-test⁹ per confrontare le varianze tra MZ e DZ, separatamente tra maschi e femmine. È stata calcolata l' h^2 per mezzo della formula di Holzinger: $h^2 = (V_{DZ} - V_{MZ}) / V_{DZ}$

Risultati

I risultati sono riportati in fig. 5.1. Tutte le varianze sono minori nei DZ, eccetto quella dell'endomorfia nelle femmine per cui non è stato possibile rifiutare l'ipotesi nulla¹⁰. La più alta ereditabilità si riscontra nelle femmine riguardo alla componente mesomorfa. Sembrerebbe quindi che i geni abbiano un impatto minore nei maschi rispetto alle femmine sulla componente mesomorfa, e, al contrario, un impatto maggiore nei maschi rispetto alle femmine sulla componente endomorfa (per la quale non si è

⁹ L'ipotesi nulla è quella dell'uguaglianza delle due varianze; la statistica test è il rapporto tra le due varianze; la distribuzione è la funzione F.

¹⁰ Si ricorda che il mancato rifiuto dell'ipotesi nulla non significa la sua accettazione, ma solamente che non è possibile sapere se le due distribuzioni di varianze sono uguali. Non si può concludere che non ci sia differenza di varianza tra femmine MZ e DZ nella componente endomorfa. Questa considerazione sarà valida in seguito per tutti i test statistici che comportano il rifiuto o meno dell'ipotesi nulla.

rilevata un'influenza genetica nelle femmine). Secondo gli autori la differente influenza ambienta-

Values of variance, *F* test and *h*² heritability estimate of the body build components evaluated with the Heath and Carter method

Twins	Boys		Girls		
	MZ	DZ	MZ	DZ	
Number of pairs	13	12	9	12	
Age	Mean	15.06	14.44	13.93	14.66
	Range	12.50—19.42	12.25—17.92	12.16—16.50	12.25—18.92
Component I (endomorph)	<i>S</i> ²	0.067	0.656	0.236	0.385
	<i>F</i>		9.750**		1.632
	<i>h</i> ²		0.897		0.387
Component II (mesomorph)	<i>S</i> ²	0.058	0.223	0.028	0.625
	<i>F</i>		3.863*		22.563**
	<i>h</i> ²		0.741		0.955
Component III (ectomorph)	<i>S</i> ²	0.058	0.490	0.097	0.771
	<i>F</i>		8.485**		7.930**
	<i>h</i> ²		0.882		0.874
The whole somatotype	<i>S</i> ²	0.356	3.135	0.653	4.281
	<i>F</i>		8.812**		6.558**
	<i>h</i> ²		0.886		0.848

* Significant at 0.05, ** significant at 0.01.

Fig. 5.1. Risultati. Da Skibinska e Sklad, 1984 (68).

le sull'endomorfia tra maschi e femmine potrebbe essere dovuta al maggior numero di cellule adipose nelle femmine, che darebbe luogo a una variabilità maggiore nella quantità di grasso corporeo. Riguardo alla componente ectomorfa, e al somatotipo nel suo complesso, *h*² risulta molto alto. Gli autori riportano che Osborne e De George, nel loro studio del 1959 già trattato in precedenza (45), ritenevano la componente ectomorfa come quella più dipendente dalla genetica e non legata al sesso, mentre le altre due sarebbero dipendenti dal sesso; questo studio sembra confermare l'influenza del sesso su endomorfia e mesomorfia.

5.1.1.2. Song et al., 1994, Twin Resemblance in Somatotype and Comparisons with Other Twin Studies (69)

Soggetti

Campione: 47 coppie di gemelli maschi (28 MZ e 19 DZ) e 55 coppie di gemelle (34 MZ e 21 DZ)

Età: da 9.3 a 23.5 anni

Luogo: Québec (Canada)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter e sono state calcolate medie e varianze delle componenti. È stata effettuata la correzione¹¹ per l'età tramite regressione multipla ($y=a+a^2+a^3$) separatamente nei due sessi. Si è effettuato il t-test per confrontare le medie tra MZ e DZ e tra maschi e femmine, e l'F-test per il confronto delle varianze. Si sono calcolate le correlazioni intraclasse separatamente per sesso e zigosità e si sono effettuati i t-test e F-test. Dopo aggiustamento per le altre due componenti del somatotipo tramite un'altra regressione, sono state calcolate nuovamente le correlazioni intraclasse.

Risultati

I valori di mesomorfia risultano significativamente più alti nei maschi di circa 1 punto e quelli di endomorfia più alti nelle femmine di circa 1 punto.

I risultati delle correlazioni corrette solo per età sono riportati in fig. 5.2 mentre quelli corretti anche per le altre due componenti sono in fig. 5.3. Dalla tabella si può vedere che tutte le correlazioni sono significative e che le varianze sono più alte nei MZ che nei DZ quando non si controlla per le altre due componenti. Si potrebbe calcolare l'ereditabilità usando la formula dello studio precedentemente analizzato (68):

h^2 per i maschi: 0.85-0.65-0.85

h^2 per le femmine: 0.70-0.86-0.71

¹¹ La correzione (*adjusting*) tramite regressione dà dei valori modificati della variabile dipendente (in questo caso il somatotipo), calcolati in modo che essi non risentano del contributo delle variabili indipendenti per cui si corregge (in questo caso l'età); in questo modo è possibile confrontare i valori anche se i soggetti hanno, per esempio, età diverse.

Dalla fig. 5.3 si vede invece che per i maschi non è stato possibile trovare una differenza significativa tra le varianze (si ricorda che questa non è una prova sufficiente per affermare che tale differenza non esista), mentre per le femmine si può calcolare h^2 :

h^2 per le femmine: $0.78 - 0.78 \cdot 0.69$

**Intraclass Correlations, Intrapair Variances, and Intrapair Variance Ratios
(*F* Ratios of Within-Pair Variances)**

<i>Somatotype Component</i>	<i>Sex and Twin Type</i>			
	<i>Male MZ</i>	<i>Male DZ</i>	<i>Female MZ</i>	<i>Female DZ</i>
Intraclass correlations				
Endomorphy	0.90 ^c	0.58 ^c	0.83 ^c	0.69 ^c
Mesomorphy	0.86 ^c	0.46 ^a	0.91 ^c	0.41 ^a
Ectomorphy	0.94 ^c	0.55 ^b	0.85 ^c	0.62 ^c
Intrapair variances				
Endomorphy	0.06	0.39	0.18	0.61
Mesomorphy	0.14	0.40	0.06	0.43
Ectomorphy	0.08	0.54	0.18	0.62
<i>F</i> ratios				
Endomorphy		6.02 ^c		3.27 ^b
Mesomorphy		2.91 ^b		6.60 ^c
Ectomorphy		6.70 ^c		3.53 ^b

- a. $p < 0.05$.
- b. $p < 0.01$.
- c. $p < 0.001$.

Fig. 5.2. Risultati dopo correzione per età. Da Song et al., 1994 (69).

**Intraclass Correlations, Intrapair Variances, and Intrapair Variance Ratios
(F Ratios of Within-Pair Variances) Based on Residuals of Somatotype Component
after Effects of Other Two Components Statistically Controlled**

<i>Somatotype Component</i>	<i>Sex and Twin Type</i>			
	<i>Male MZ</i>	<i>Male DZ</i>	<i>Female MZ</i>	<i>Female DZ</i>
Intraclass correlations				
Endomorphy	0.75 ^c	0.64 ^b	0.83 ^c	0.38 ^a
Mesomorphy	0.51 ^b	0.22	0.74 ^c	0.27
Ectomorphy	0.74 ^c	0.60 ^b	0.75 ^c	0.51 ^b
Intrapair variances				
Endomorphy	0.15	0.15	0.08	0.36
Mesomorphy	0.10	0.07	0.04	0.18
Ectomorphy	0.07	0.06	0.04	0.13
F ratios				
Endomorphy		0.97		4.38 ^c
Mesomorphy		0.72		4.45 ^c
Ectomorphy		0.90		3.01 ^b

- a. $p < 0.05$.
b. $p < 0.01$.
c. $p < 0.001$.

Fig. 5.3. Risultati dopo correzione per età e per le altre componenti. Da Song et al., 1994 (69).

5.1.1.3. Peeters et al., 2003, Heritability of somatotype components from early adolescence into young adulthood: a multivariate analysis on a longitudinal twin study (26)

Soggetti

Campione: 105 coppie di gemelli dal *Leuven Longitudinal Twin Study (LLTS)* (70,71).

Età: I gemelli sono stati studiati dall'età di 10 anni a quella di 16 ogni 6 mesi, e in seguito a 18 anni.

Luogo: Lovanio (Belgio)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter e si sono calcolate medie e varianze delle componenti. La normalità delle distribuzioni è stata testata con il test di Shapiro-Wilk. La distribuzione della componente endomorfa è stata trasformata in scala

logaritmica per correggerne la *skewness*. Il t-test e l'F-test sono stati eseguiti per verificare la significatività o meno dell'ordine di nascita, della zigosità e del sesso. Per ogni anno d'età sono stati applicati due modelli multivariati di “*path analysis*”, che considerano diversi fattori che possono influenzare il somatotipo: genetici additivi (A), unici (=non condivisi, non familiari) ambientali (E), comuni (=condivisi, familiari) ambientali (C) e genetici dominanti (D). Questi fattori possono essere scomposti ulteriormente in quelli "comuni", che causano variazione in tutte le tre componenti del somatotipo e sono responsabili della covarianza tra le componenti (Ac, Ec, Cc, Dc), ed in quelli "specifici" per ogni componente che causano variazione solo in essa (As, Es, Cs, Ds). Il primo modello ipotizza il contributo dei fattori "comuni" a un "somatotipo latente" unico, il quale a sua volta contribuirà alla determinazione delle tre componenti misurate; il secondo modello è più complesso e ipotizza contributi indipendenti dei fattori "comuni" alle tre componenti. Ognuno dei due modelli è stato confrontato col modello saturo (non semplificato) tramite il criterio di massima verosimiglianza¹². Sono quindi stati eseguiti: 1) il test di Akaike (72) per individuare il modello più parsimonioso; 2) il test dell'indice di Tucker-Lewis¹³. Una volta trovato tra i due modelli quello migliore, gli stessi test sono stati eseguiti su altri diversi sottomodelli per trovare il modello definitivo da utilizzare.

Risultati

L'ordine di nascita non sembra influenzare il somatotipo (l'unica eccezione è nella componente mesomorfa dei maschi di 13 anni). La zigosità (l'essere gemello monozigote o dizigote) non influenzerebbe il somatotipo nei maschi mentre sono state trovate alcune differenze nelle medie tra le femmine. La zigosità non sembra influenzare le varianze delle componenti dei somatotipi (eccetto che in quella mesomorfa dei maschi a 10 anni). Tutte le componenti maschili differiscono in media da quelle femminili (eccetto l'ectomorfa per i maschi da 10 a 12 anni), e si riscontrano molte differenze nelle varianze.

Il secondo modello (con i contributi indipendenti dei fattori comuni) si adatta meglio al modello saturo, anche se è significativamente peggiore di esso dai 13 anni in

¹² Con verosimiglianza si intende la probabilità dei dati misurati condizionatamente alla stima.

¹³ L'indice di Tucker-Lewis deriva dalla comparazione del modello con un modello in cui non c'è covarianza; un alto indice (prossimo a 1) indica un modello che si adatta bene.

poi. Non è stato necessario includere nel modello le differenze di sesso fino a 13 anni, ma solo dai 14 anni in su. A_s (contributo additivo genetico specifico per componente) e E_s (contributo ambientale non condiviso familiarmente e specifico per componente) si possono considerare uguali tra i sessi. Il modello definitivo utilizzato (per i dettagli si consulti l'articolo in bibliografia) sembra suggerire la presenza di uno stesso set di geni influenzanti il somatotipo nei maschi e nelle femmine, pur risultando in fenotipi differenti nei due sessi; sembrerebbe quindi che questi geni non si trovino nel cromosoma Y. Il fattore genetico dominante non fa parte del modello definitivo utilizzato.

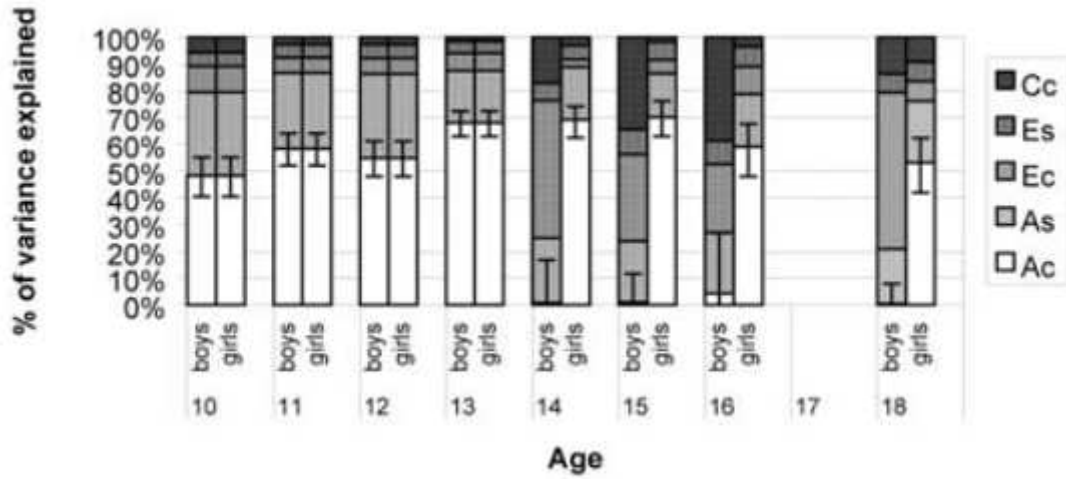
I risultati sono riportati in fig. 5.4.

La stima dell'ereditabilità in senso stretto (come somma dei fattori A_c e A_s) va da 0.21 a 0.88, da 0.46 a 0.76 e da 0.16 a 0.73 per le tre componenti nei maschi; da 0.78 a 0.89, da 0.37 a 0.57 e da 0.57 a 0.76 nelle femmine.

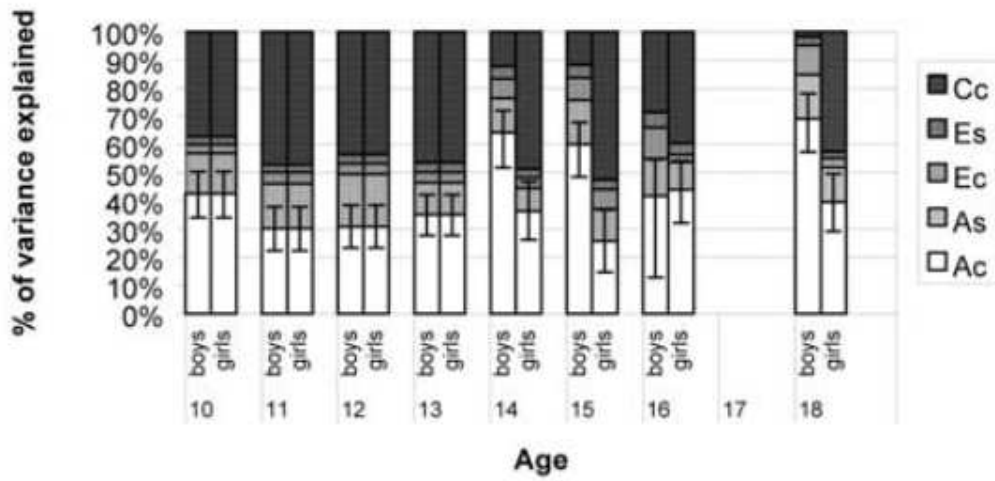
La somma della varianza spiegata dai fattori comuni (C_c , A_c , E_c , che contribuiscono alla variabilità di tutte e tre le componenti e alla loro covarianza) è del 64–76%, 70–85% e 99–100% per le tre componenti nei maschi, e del 64–77%, 78–89% e 99–100% nelle femmine: valori così alti sembrano suggerire l'opportunità di considerare il somatotipo nel suo complesso e non per componenti separate.

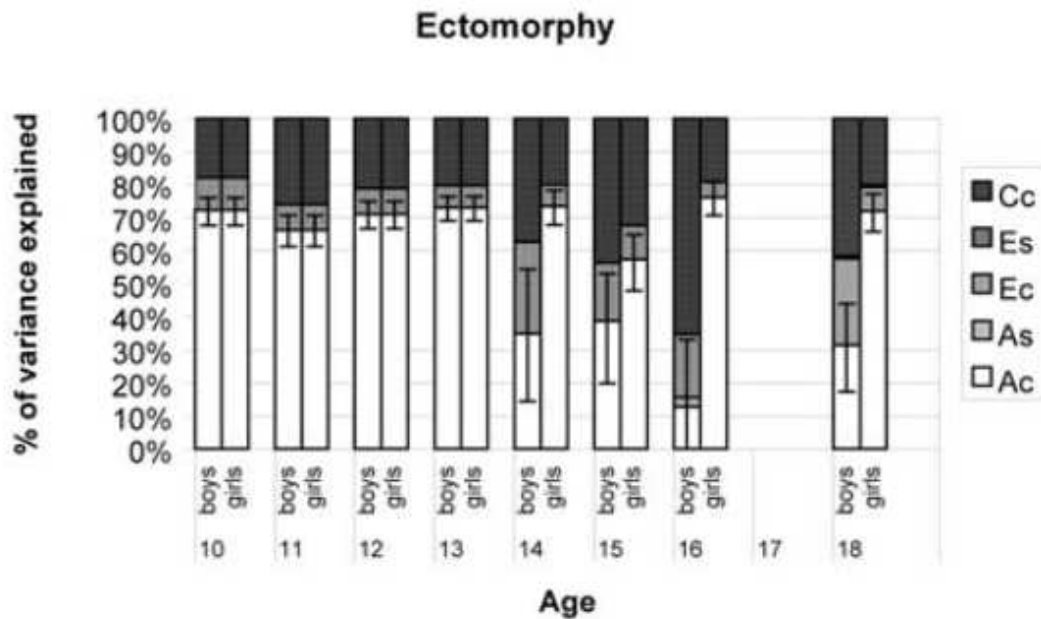
Dalla fig. 5.4 si può notare come nei maschi dai 14 anni in poi l'influenza genetica sulla mesomorfia tenda ad aumentare, e di converso come tenda a diminuire l'influenza ambientale su di essa; il trend opposto si osserva per le componenti ectomorfa e soprattutto endomorfa, sempre per i maschi dai 14 anni in su. I fattori ambientali non condivisi (E) contribuiscono in modo rilevante alla varianza (per più del 15%) solo nei maschi dai 14 anni in su. Sembrerebbe quindi che nei maschi adolescenti sia più importante il contributo genetico rispetto a quello ambientale (dieta, esercizio) nel determinare la muscolarità, mentre sarebbe fondamentale il contributo ambientale nel determinare la massa grassa; in particolare dopo i 14 anni si potrebbe supporre un maggior contributo di fattori ambientali non condivisi familiarmente per via di una maggiore indipendenza dei ragazzi dagli stili di vita familiari.

Endomorphy



Mesomorphy





Percentage of variance explained by the different variance components under the best-fitting model for endomorphy (upper panel), mesomorphy (middle panel) and ectomorphy (lower panel). A = additive genetic factor, C = common environmental factor, E = specific environmental factor. s = variable-specific variance component, c = common variance component. Note that from 10 to 13 years the IP $A_c C_c E_c - A_s E_s$ model with no sex-specific parameter estimates was the best-fitting model. From 14 to 18 years the IP $SS - A_c C_c E_c - A_s E_s$ model including sex-specific parameter estimates for the components (A_c , C_c and E_c) shared by the three somatotype components resulted in the best fit.

Fig. 5.4. Risultati. Da Peeters et al., 2003 (26)

5.1.1.4. Li et al., 2006, [Genetic study on somatotype of child and adolescent twins in Han nationality] (73)

Soggetti

Campione: 376 coppie di gemelli (245 MZ e 131 DZ dello stesso sesso).

Età: da 6 a 18 anni

Luogo: Cina (nazionalità Han)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter. Si è testato il *fitting* di modelli statistici che tengano conto dell'età e del sesso, corretti per le altre due componenti. È stata calcolata l' h^2 separatamente per i soggetti pre-puberi, in prima pubertà e pubertà avanzata.

Risultati

Dopo correzione per età, le stime di h^2 sono 0.45-0.80-0.44 per i maschi e 0.82-0.79-0.81 per le femmine. Nei maschi l' h^2 della componente endomorfa è risultata significativamente più alta nella pubertà avanzata rispetto agli altri due periodi, mentre l' h^2 dell'ectomorfa è significativamente più bassa. Nelle femmine invece le h^2 delle componenti endomorfa e mesomorfa sono risultate più alte in pre-pubertà rispetto alla prima pubertà.

5.1.1.5. Reis 2007, Evidence for higher heritability of somatotype compared to body mass index in female twins (74)

In questo studio si considera anche il BMI oltre al somatotipo, e perciò verrà riproposto al paragrafo 2.1.2.

Soggetti

Campione: piccolo gruppo di 28 ragazze (10 MZ e 18 DZ)

Età: dai 7 ai 19 anni.

Luogo: Brasile, etnia caucasica, area urbana.

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter. È stato utilizzato un questionario per rilevare l'attività fisica (risultata simile tra le partecipanti). Si è verificata la normalità della distribuzione delle medie tramite il test di Shapiro-Wilk. Si è testata la differenza tra le varianze tra MZ e DZ con l'*F-test*. h^2 è stata calcolata utilizzando la formula di Holzinger riportata in precedenza (75).

Risultati

L'ereditabilità delle componenti del somatotipo risulta molto alta: 0.97-0.88-0.92 per le tre componenti (valori riportati in tabella nello studio). Gli autori però sostengono che la componente mesomorfa sia risultata quella con il valore più alto di h^2 in accordo con Bouchard (46), il che significa che c'è stato un errore nella tabella o nella suddetta considerazione degli autori.

5.1.1.6. Peeters et al., 2007, Heritability of somatotype components: a multivariate analysis (76)

Soggetti

Campione: 803 gemelli (424 coppie di gemelli)

Età: da 18 a 34 anni

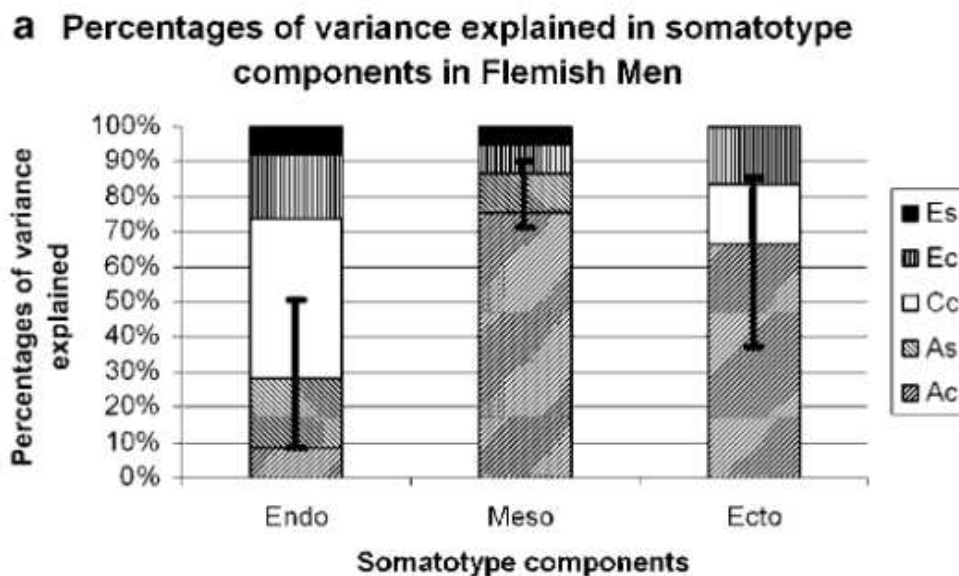
Luogo: Fiandre (Belgio)

Metodi

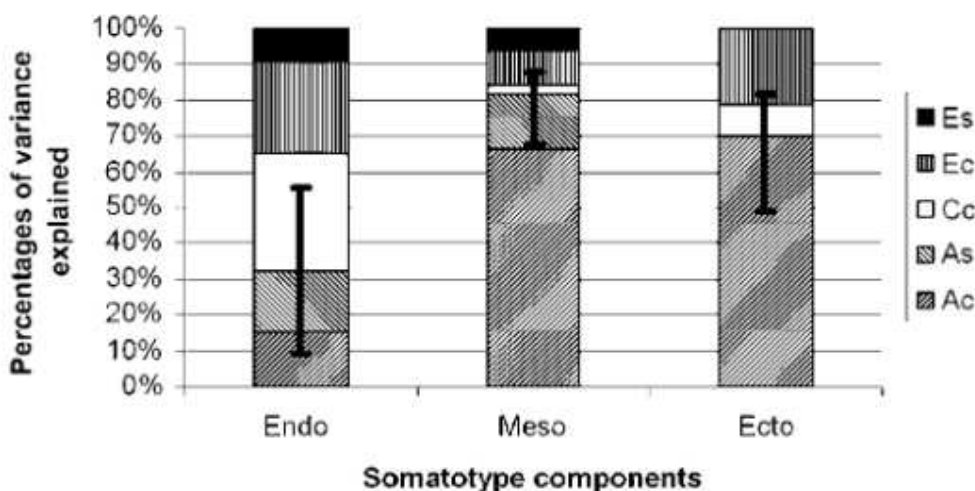
Sono stati usati gli stessi metodi descritti per lo studio longitudinale sugli adolescenti del 2003 degli stessi autori (26).

Risultati

Dal confronto con altri studi, gli autori ritengono il campione come rappresentativo degli adulti fiamminghi. Non sono state trovate differenze nelle medie, né nelle varianze dovute all'ordine di nascita e alla zigosità. Il modello scelto include: Ac, Cc, Ec, As, Es ed età (vedi la descrizione dello studio citato (26) per i significati delle sigle). Anche in questo caso sembra emergere la presenza di uno stesso set di geni influenzanti il somatotipo nei maschi e nelle femmine, pur risultando in fenotipi differenti nei due sessi. I risultati sono riportati in fig. 5.5



b Percentages of variance explained in somatotype components in Flemish Women



Percentages of variance in ST components explained under the best fitting model after excluding variance explained by age. Endo: endomorphy; meso: mesomorphy; ecto: ectomorphy; A: additive genetic source of variance, C: common environmental source of variance, E: specific environmental source of variance. As, Cs and Es: variable-specific sources of variance; Ac, Cc and Ec: common (shared) sources of variance. Error bars represent 95% maximum-likelihood CIs on the total heritability (Ac + As).

Fig. 5.5. Risultati. Da Peeters et al., 2007 (76)

La stima dell'ereditabilità in senso stretto (come somma dei fattori Ac e As) è 28,0%, 86,3% e 66,5% per le tre componenti nei maschi; 32,3%, 82,0% e 70,1% nelle femmine.

La somma della varianza spiegata dai fattori comuni (Cc, Ac, Ec) è >70% in entrambi i sessi, suggerendo ancora di considerare il somatotipo come un concetto "gestaltico".

Questo studio ha una numerosità del campione considerevolmente più alta degli studi riportati in precedenza sui gemelli. Le stime di h^2 della componente endomorfa risultano minori in modo rilevante rispetto a quelle del BMI: il BMI infatti non distingue tra massa grassa e massa magra; la componente mesomorfa invece risulta molto ereditabile. Questi risultati suggerirebbero di puntare sulla ricerca dei geni che influenzano la massa muscolare piuttosto che su quelli che influenzano tutto il BMI comprensivo di massa grassa. Uno studio di Rice et al. del 1999 su famiglie canadesi (77)

sembra confermare ciò, riportando un'ereditabilità considerevolmente minore della somma delle pliche cutanee rispetto al BMI.

La parte di varianza spiegata dai fattori ambientali condivisi (Cc) nell'endomorfia potrebbe essere spiegata da comuni abitudini alimentari anche quando i gemelli non vivono più nella stessa famiglia.

Il fatto che più del 70% della varianza sia dovuta a fattori condivisi mette in dubbio la validità dell'approccio di alcuni studi precedenti che utilizzavano la regressione per correggere ogni componente per le altre due, perdendo così la visione gestaltica del somatotipo che sembra invece fondamentale.

Gli autori ricordano il fatto che sia la componente ectomorfa che il BMI si basano sulle misure di peso e altezza (vedi il cap. 3.2 e l'app. 1) e rilevano una buona concordanza tra l' h^2 trovata nel presente studio per l'ectomorfia (0.67 e 0.70 per maschi e femmine) con l' h^2 del BMI riportata in letteratura (circa dallo 0.50 allo 0.90).

5.1.1.7. Yu-na et al., 2012, Genetic somatotype of twins aged 3-6 years (78)

Soggetti

Campione: 72 coppie di gemelli (42 di MZ e 30 di DZ dello stesso sesso)

Età: dai 3 ai 6 anni.

Luogo: Cina

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter. Sono stati calcolati SDD e SAD (vedi cap. 3). Sono state calcolate le correlazioni (r) tra MZ e tra DZ, nonché h^2 attraverso la formula di Holzinger.

Risultati

I MZ sono risultati più simili per somatotipo rispetto ai DZ: le SDD e SAD sono risultate minori e r è risultata maggiore. h^2 risultante è 0.38-0.67-0.73 per le tre componenti.

5.1.1.8. Silventoinen et al., 2020, Genetics of somatotype and physical fitness in children and adolescents (79)

Il presente studio sarà ripreso al par. 2.1.6 in quanto in esso sono stati rilevati anche altri parametri antropometrici oltre al somatotipo.

Soggetti

Campione: 216 famiglie con gemelli (51% ragazze); 87 coppie di gemelli MZ e 73 coppie DZ dello stesso sesso, e 56 coppie DZ di sesso opposto.

Età: dai 3 ai 18 anni.

Luogo: Portogallo

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath e Carter (rilevati anche parametri relativi alla *fitness* fisica, che qui non verranno riportati). È stato effettuato uno studio pilota su 25 coppie per testare gli errori tecnici di misura. La distribuzione della componente endomorfa è stata trasformata in scala logaritmica per eliminarne la *skewness*. Tutte le analisi sono state fatte separatamente per i bambini minori di 12 anni e per gli adolescenti dai 12 anni in su, per maschi e femmine e per zigosità. Per ognuna delle due fasce d'età è stata effettuata la correzione per età tramite regressione. È stato applicato il “*genetic twin modeling*” (80): il modello comprende fattori genetici additivi (A) aventi correlazione 1 con i MZ e 0.5 con i DZ, fattori ambientali condivisi (C) aventi correlazione 1 sia con i MZ che con i DZ, e fattori ambientali non condivisi (E) aventi correlazione 0 sia con i MZ che con i DZ. Si è cercato il modello che più si adatta al modello saturo, e in base ad esso sono state calcolate le h^2 . Il “*genetic twin model*”, il quale assume che i gemelli MZ e DZ rappresentino la stessa popolazione, è stato testato contro il modello saturo, che non fa tale assunzione: i p-values per le componenti del somatotipo (e per i parametri di *fitness* fisica) indicano una differenza non significativa tra i due modelli (riguardo alle misure antropometriche sono state rilevate differenze significative per il diametro dell'omero [maggiore nei MZ con $p < 0.0001$] e per la plica sottoscapolare, come si può vedere dalle tabelle supplementari allegate allo studio in questione). Non sono state trovate differenze tra i sessi nei risultati, né differenze dovute a fattori ambientali condivisi (familiari): queste variabili sono state quindi escluse dal modello e sono stati considerati insieme tutti i gemelli maschi e femmine per il calcolo di

h^2 . Il modello definitivo (con A ed E senza differenze di sesso) presenta un buon *fit* con il modello saturo. Si sono calcolate poi le correlazioni tra gemelli.

Risultati

I ragazzi sono risultati più mesomorfici e le ragazze più endomorfe (confermando gli studi precedenti). Pur presentando fenotipi diversi, non si sono però trovate differenze tra i due sessi riguardo all'ereditabilità del somatotipo, suggerendo ancora una volta la presenza di un comune set di geni esprimenti il somatotipo nei due sessi. I risultati finali sono riportati in fig. 5.6 (dove a^2 coincide con h^2).

Additive genetic and unique environmental variance components with 95% confidence intervals of somatotype and physical fitness traits by age

Traits	Younger than 12 years						12 years of age or older					
	Additive genetic factors			Unique environmental factors			Additive genetic factors			Unique environmental factors		
	95% confidence intervals			95% confidence intervals			95% confidence intervals			95% confidence intervals		
	a^2	LL	UL	e^2	LL	UL	a^2	LL	UL	e^2	LL	UL
<i>Somatotype</i>												
Endomorphy	0.89	0.82	0.92	0.11	0.08	0.18	0.86	0.75	0.92	0.14	0.08	0.25
Mesomorphy	0.84	0.76	0.90	0.16	0.10	0.24	0.80	0.67	0.88	0.20	0.12	0.33
Ectomorphy	0.89	0.83	0.93	0.11	0.07	0.17	0.93	0.88	0.96	0.07	0.04	0.12
<i>Physical fitness</i>												
Motor ability and cardiorespiratory endurance	0.76	0.64	0.84	0.24	0.16	0.36	0.83	0.71	0.90	0.17	0.10	0.29
Muscular strength	0.67	0.54	0.77	0.33	0.23	0.46	0.73	0.57	0.83	0.27	0.17	0.43

Abbreviations: a^2 , additive genetic factors; e^2 , unique environmental factors; LL, lower limit; UL, upper limit.

Fig. 5.6. Risultati: a^2 coincide con h^2 . Da Silventoinen et al., 2020 (79).

I valori, già molto elevati, di h^2 sono considerati dagli autori come limiti inferiori in quanto è stato considerato l'errore di misura come parte dei fattori ambientali. Non si sono trovate chiare differenze tra bambini e adolescenti.

Le correlazioni (r) tra gemelli MZ, che si trovano nelle tabelle supplementari, sono risultate essere:

- Nei maschi:
 - per l'endomorfia: 0.89 (nei bambini minori di 12 anni) e 0.87 (negli adolescenti dai 12 anni in su);
 - per la mesomorfia: 0.81 (<12 anni) e 0.91 (\geq 12 anni)

- per l'ectomorfia: 0.89 (<12 anni) e 0.95 (\geq 12 anni)
- Nelle femmine:
 - per l'endomorfia: 0.89 (<12 anni) e 0.85 (\geq 12 anni)
 - per la mesomorfia: 0.82 (<12 anni) e 0.64 (\geq 12 anni)
 - per l'ectomorfia: 0.86 (<12 anni) e 0.92 (\geq 12 anni)

5.1.1.9. Tabelle riassuntive degli studi sui gemelli sul somatotipo

Nelle seguenti tabelle si riassumono i risultati degli studi sui gemelli riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero che sono stati analizzati (in tab. 5.1 i risultati di ereditabilità e in 5.2 quelli di correlazione tra gemelli MZ).

	h ²							
	endo		meso		ecto		totale	
	M	F	M	F	M	F	M	F
Silventoinen 2020	0,89/0,86 [1]		0,84/0,80		0,89/0,93			
Yu-Na 2012	0,38		0,67		0,63			
Peeters 2007	0,280-0,323		0,820-0,863		0,665-0,701			
Reis 2007 [2]		0,97		0,88		0,92		
Li 2006	0,45	0,82	0,80	0,79	0,44	0,81		
Peeters 2003	0,21-0,88	0,78-0,89	0,46-0,76	0,37-0,57	0,16-0,73	0,57-0,76		
Song 1994	n.s.	0,78	n.s.	0,78	n.s.	0,69		
Skibinska 1984	0,897	0,387	0,741	0,955	0,882	0,874	0,886	0,848
Chovanová 1982	lowest	slight	highest	none	highest	highest	0,78	0,60
Skibińska 1979	lowest	lowest	highest	highest				
Kovář 1977	0,69/0,77 [3]		0,88/0,90		0,87/0,89			
Osborne 1959	0,45	0,44	0,33	0,24	0,18	0,74	0,33	0,55
	0,21-0,97		0,24-0,95		0,16-0,93		0,33-0,89	

Tab. 5.1. Risultati degli studi revisionati sui gemelli e il somatotipo relativi all'ereditabilità. [1]<12y/≥12y; [2]campione piccolo di 28 soggetti; [3]h²(correlation)/h²(variance).

	r MZ					
	endo		meso		ecto	
	M	F	M	F	M	F
Silventoinen 2020	0,89/0,87 [1]	0,89/0,85	0,81/0,91	0,82/0,64	0,89/0,95	0,86/0,92
Reis 2007 [2]		0,97		0,88		0,92
Song 1994	0,75	0,83	0,51	0,74	0,74	0,75
Chovanová 1982	0,86		0,89		0,88	
Orcykowska 1978	0,85		0,83		0,83	
Kovář 1977	0,83		0,90		0,90	
	0,75-0,97		0,51-0,91		0,74-0,95	

Tab. 5.2. Risultati degli studi revisionati sui gemelli e il somatotipo relativi alle correlazioni tra MZ. [1]<12y/≥12y; [2]campione piccolo di 28 soggetti.

5.1.2. Studi familiari riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero

5.1.2.1. Song et al., 1993, *Familial resemblance in somatotype (81)*

Soggetti

Campione: 938 soggetti da 243 famiglie (genitori: maschi = 233, femmine = 241; figli: maschi = 262, femmine = 202)

Età: non specificata

Luogo: Québec (Canada)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Dieta e attività fisica sono state rilevate da diario di 3 giorni, compreso un giorno del fine settimana; dai diari è stato calcolato l'apporto energetico giornaliero corretto per il peso (EI in kJ/kg/d) ed il livello d'attività (AL) (tramite suddivisione della giornata in quarti d'ora e assegnazione ad ognuno di un livello d'attività).

Per una valutazione della significatività dal punto di vista statistico, è stata applicata l'ANOVA¹⁴ ed eseguito il test di Duncan¹⁵. Si sono calcolate le correlazioni tra EI ed AL e le componenti del somatotipo. Si sono applicate due regressioni multiple: per età e sesso; per età, sesso, EI ed AL; confrontati i coefficienti di determinazione (R^2) per individuare il contributo di EI ed AL; si è effettuata la correzione per le altre due componenti del somatotipo; sono infine state calcolate le correlazioni familiari per le componenti del somatotipo.

Risultati

In fig. 5.7 sono riportate le correlazioni tra EI ed AL e somatotipo. L'introito energetico per kg è correlato inversamente alle componenti endomorfa e mesomorfa, e direttamente a quella ectomorfa¹⁶. L'attività fisica invece non influisce in modo

¹⁴ ANalysis Of VAriance. Il metodo confronta la varianza tra i gruppi con la varianza interna ai gruppi (in questo caso i genitori e i figli divisi in maschi e femmine) al fine di rifiutare o meno l'ipotesi nulla dell'uguaglianza delle medie delle distribuzioni.

¹⁵ Questo test serve a trovare quali medie differiscono dopo che l'ANOVA ha rilevato una differenza tra i gruppi.

¹⁶ Questo risultato, contrario alle aspettative secondo gli autori, potrebbe derivare da una diversa risposta alla dieta da parte delle persone, su base genetica o ambientale (per esempio potrebbero esistere dei

significativo sul somatotipo (eccetto una correlazione di 0.11 per la mesomorfia nei maschi adulti), ma non sembra si sia preso in considerazione il tipo di attività (aerobica o anaerobica). Gli autori riportano che nel campione di popolazione del Québec, secondo studi precedenti, l'intake energetico non era risultato influenzato geneticamente (82), mentre l'attività fisica ambientale avrebbe avuto una trasmissibilità genetica del 27% (83).

In fig. 5.8 si trovano i coefficienti R^2 rappresentanti le percentuali di varianza spiegate dalle due regressioni utilizzate. Dalla differenza tra gli R^2 si può ricavare il contributo di EI e AL alla varianza: 17.7%-7.8%-19.9% per le tre componenti negli adulti, e 11.3%-5.8%-10.8% nei bambini. Si può notare come la componente mesomorfa risulti essere spiegata pochissimo da dieta e attività fisica.

In fig. 5.9 si riportano le correlazioni familiari per le componenti del somatotipo. Il livello più alto di correlazione sembrerebbe essere quello esistente tra fratelli/sorelle per la mesomorfia. Le correzioni che includono EI ed AL non modificano apprezzabilmente le correlazioni familiari. Nelle combinazioni di relazioni familiari divise per sesso (non riportate in tabella), tutte le correlazioni sono risultate significative, a parte quella madre-figlia nell'ectomorfia senza correzione per EI ed AL.

Gli autori riportano anche le stime delle correlazioni familiari da due studi precedenti, non citati da Carter e Heath in *Somatotyping* (2):

Pérusse et al., 1988, Inter-generation transmission of physical fitness in the Canadian population (84)

Il campione era di Quebec City (Canada). Le correlazioni tra fratelli/sorelle, corrette per età e sesso, risultavano 0.25-0.29-0.29, mentre quelle genitori-figli risultavano 0.21-0.24-0.24 per le tre componenti.

polimorfismi che causano un maggiore o minor assorbimento dei nutrienti, o un diverso dispendio energetico a riposo) ma sarebbero necessarie ulteriori indagini per fare chiarezza.

Correlations between somatotype components and activity level and energy intake in parents and children¹

	Males					
	Parents			Children		
	Endo	Meso	Ecto	Endo	Meso	Ecto
Activity level	.00	.11*	-.04	-.04	.01	.02
Energy intake	-.41**	-.30**	.44**	-.31**	-.20**	.25**
	Females					
	Parents			Children		
	Endo	Meso	Ecto	Endo	Meso	Ecto
Activity level	-.06	-.06	.01	-.04	-.03	.03
Energy intake	-.42**	-.40**	.47**	-.37**	-.21**	.33**

¹Endo, endomorphy; meso, mesomorphy; ecto, ectomorphy.

* $P < 0.05$; ** $P < 0.001$.

Fig. 5.7. Correlazioni tra livello d'attività ed introito energetico e somatotipo. Da Song et al., 1993 (81).

Effects of age (A), gender (G), activity level (AL), and energy intake (EI) on somatotype components of parents and children

	A, G ¹ $R^2 \times 100^*$	A, G, AL, EI ² $R^2 \times 100^*$
Parents		
Endomorphy	11.5	29.2
Mesomorphy	26.8	34.6
Ectomorphy	2.3	22.2
Children		
Endomorphy	21.5	32.8
Mesomorphy	14.5	20.3
Ectomorphy	4.3	15.1

$$^1Y = A + G + (A \times G) + A^2 + A^3.$$

$$^2Y = A + G + (A \times G) + A^2 + A^3 + AL + EI.$$

*Variance fraction obtained from a multiple correlation as defined in notes 1 and 2 above; for all $R, P < 0.01$.

Fig. 5.8. Coefficienti di determinazione (R^2). Da Song et al., 1993 (81).

Bouchard et al., 1980, Heritability Estimates of Somatotype Components Based upon Familial Data (54)

Il campione era di Montreal (Canada). Le correlazioni genitori-figli per l'ectomorfia risultavano da 0.19 a 0.25. Il controllo per AL, EI e stato socio-economico non aveva alterato apprezzabilmente i risultati.

Viene citata inoltre una dissertazione di Maes (70) che riporta correlazioni simili tra genitori e figli, con l'eccezione di quella per l'ectomorfia tra padre e figlio/figlia, vicina allo 0. Infine si riportano i risultati di uno studio di Pérusse, citato in precedenza:

Pérusse et al., 1988, Familial resemblance in energy intake: Contribution of genetic and environmental factors (82)

Il campione era del Québec. Le stime di trasmissibilità genitori-figli (che includono sia il fattore genetico che ambientale familiare e coincidono quindi con l'ereditabilità massima), secondo il modello TAU, erano: 0.45-0.42-0.36 per le tre componenti.

Familial correlations for each somatotype component adjusted for age (A), gender (G), and the other two somatotype components, and for A, G, activity level (AL), energy intake (EI), and the other two somatotype components

Relatives (n pairs)	Endomorphy		Mesomorphy		Ectomorphy	
	A,G	A,G,AL,EI	A,G	A,G,AL,EI	A,G	A,G,AL,EI
Spouses (229)	.05	.05	.10	.10	.06	.07
Parent-child (901)	.28***	.24***	.33***	.33***	.23***	.23***
Full siblings (270)	.32**	.36**	.55***	.56***	.38***	.36***
Chi square ¹	12.0**	13.2**	33.3**	33.4**	14.2**	11.5**

¹Chi square tests for the homogeneity of coefficients.

* $P < 0.05$; ** $P < 0.01$; *** $P < 0.001$.

Fig. 5.9. Correlazioni. Da Song et al., 1993 (81).

5.1.2.2. Sánchez-Andrés et al., 1995, Genetic and Environmental Influences on Somatotype Components: Family Study in a Spanish Population (85)

Soggetti

Campione: 244 genitori e 591 figli

Età: non specificata

Luogo: Madrid (Spagna)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Il livello socio-economico della famiglia è stato considerato come espresso dalla scolarità e dal tipo di lavoro dei genitori. Le distribuzioni dei valori dei somatotipi sono state trasformate in scala logaritmica per eliminare la *skewness*. Si è applicata la regressione multipla per età e sesso, distintamente per genitori e figli, e le distribuzioni risultanti sono state standardizzate a media 0 e varianza 1. Lo stesso procedimento è stato poi seguito includendo nella regressione anche le variabili ambientali familiari (scolarità e lavoro dei genitori, numero di fratelli). Per calcolare le correlazioni familiari, le distribuzioni sono state corrette anche per le altre due componenti del somatotipo. Si sono calcolate le correlazioni distintamente per sesso e generazione (padre-madre, padre-figlio, madre-figlio, padre-figlia ecc.). Sono stati testati 6 differenti modelli ridotti (considerando il sesso dei figli ininfluenza, o il sesso dei genitori ininfluenza ecc.) e si è scelto il modello che più si adatta ai dati, attraverso il test del X^2 .

Risultati

La regressione multipla per età e sesso dà coefficienti di determinazione R^2 pari a 40,08%, 15,86% e 15,15% per le tre componenti del somatotipo nei genitori, e 19,53%, 13,95% e 5,98% per i figli. Questi valori indicano la percentuale di varianza della componente dovuta all'età e al sesso. L'aggiunta degli altri fattori ambientali familiari non comporta un aumento apprezzabile di R^2 . Le stime di correlazione (r) sono state quindi calcolate correggendo solo per sesso, età e per le altre due componenti del somatotipo. I risultati sono riportati in fig. 5.10. Le correlazioni tra genitori sono risultate non significative. Le altre correlazioni sono significative a parte quella tra padre e figlio riguardo all'endomorfia, e quelle tra padre e figlia per la mesomorfia e l'ectomorfia.

Maximum-Likelihood Estimates of Familial Correlations (r) and Sample Sizes^a (n) for Each Somatotype Component Adjusted for Age, Sex, and the Other Two Somatotype Components

Family Correlation ^b	Endomorphy		Mesomorphy		Ectomorphy	
	n	r	n	r	n	r
FM ^c	106	0.185	106	-0.075	106	0.139
FS	153	0.142	158	0.207 ^c	144	0.188 ^d
FD	111	0.229 ^d	121	-0.037	99	0.133
MS	134	0.173 ^d	130	0.206 ^d	135	0.189 ^d
MD	101	0.242 ^d	114	0.301 ^e	107	0.248 ^d
BB	141	0.216 ^d	128	0.277 ^e	118	0.282 ^e
SS	99	0.436 ^f	129	0.377 ^f	104	0.401 ^f
BS	197	0.286 ^f	242	0.295 ^f	251	0.335 ^f

- a. Samples sizes for spouse correlations are the actual number of pairs. Remainders are estimated samples sizes (see text).
b. FM, father-mother; FS, father-son; FD, father-daughter; MS, mother-son; MD, mother-daughter; BB, brother-brother; SS, sister-sister; BS, brother-sister.
c. Product-moment correlation coefficient between spouses.
d. $p < 0.05$.
e. $p < 0.01$.
f. $p < 0.001$.

Fig. 5.10. Risultati. Da Sánchez-Andrés et al., 1995 (85).

Dai test sui modelli ridotti non risultano effetti significativi di sesso e generazione sulle componenti endomorfica ed ectomorfica; riguardo alla componente mesomorfica risulta invece significativo il sesso dei genitori e la generazione (le correlazioni tra fratelli/sorelle sono maggiori di quelle tra genitori e figli). Si può notare come le figlie assomiglino più alla madre che al padre, specialmente riguardo alla mesomorfia, il che potrebbe esser dovuto anche semplicemente al dimorfismo sessuale.

Gli autori citano anche un articolo di Bouchard (67) che riporta una differenza significativa nella correlazione tra genitori e figli adottivi rispetto a quella tra genitori e figli naturali riguardo alla mesomorfia (0.19 e 0.41 rispettivamente), ma non riguardo alle altre componenti.

5.1.2.3. *Katzmarzyk et al., 2000, Familial resemblance for physique: heritabilities for somatotype components (86)*

Soggetti

Campione: 328 tra genitori e figli (103 famiglie)

Età: 5-75 anni

Luogo: Ontario (Canada), etnia caucasica

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Nel presente campione si sono trovate correlazioni significative tra le componenti del somatotipo (tra componente endomorfa e mesomorfa $r = 0.59$, tra endomorfa ed ectomorfa $r = -0.75$, tra mesomorfa ed ectomorfa $r = -0.79$): i valori sono stati quindi corretti per le altre due componenti (oltre che per età, sesso e generazione) tramite regressione.

Dai valori originali (non corretti) di ogni componente, trasformati nel loro logaritmo naturale, si è trovata la "*prima componente principale*" (in questo caso "componente" non si riferisce alle componenti del somatotipo), ossia una combinazione lineare in grado di spiegare la maggior varianza totale (il metodo è detto *principal component analysis, PCA*).

Si sono calcolate le correlazioni familiari con un metodo simile a quello utilizzato nello studio di Sánchez-Andrés et al. testé analizzato (85), dividendo le correlazioni per sesso e generazione; in questo studio però si è usato il criterio di Akaike (*Akaike's Information Criterion*) (72) per trovare il modello ridotto più "parsimonioso". Di seguito, si sono calcolate le ereditabilità massime delle componenti del somatotipo secondo questo modello, correggendole per le correlazioni tra genitori.

Risultati

La *prima componente principale* (PC1) spiega circa l'83% della varianza del somatotipo. In figura 5.11 sono riportati i coefficienti della combinazione lineare; gli autovalori (*eigenvalue*) sono le varianze spiegate dalla *prima componente principale*, le quali, rapportate alla somma delle varianze, danno le percentuali di varianza spiegata da esse. Dalla tabella emerge come la PC1 aumenti all'aumentare del grado di endomorfia e di mesomorfia, e diminuisca all'aumentare del grado di ectomorfia, mostrando un legame

First principal components of somatotype in (a) fathers, (b) mothers, (c) sons and (d) daughters. EV = eigenvalue.

	Males	Females
<i>Parents</i>		
Endomorphy	0.88	0.87
Mesomorphy	0.89	0.92
Ectomorphy	-0.96	-0.95
Eigenvalue	2.48	2.52
Percent variance	82.6	83.8
<i>Offspring</i>		
Endomorphy	0.87	0.89
Mesomorphy	0.89	0.89
Ectomorphy	-0.95	-0.95
Eigenvalue	2.45	2.48
Percent variance	81.7	82.8

Fig. 5.11. Coefficienti per la PC1. Da Katzmarzyk et al., 2000 (86).

tra le prime due componenti come opposte alla terza. È emerso un effetto dell'età su alcune componenti del somatotipo solo nei figli. Il modello più parsimonioso è risultato quello per cui sesso e generazione non influiscono sul somatotipo, e non c'è somiglianza tra genitori. La massima ereditabilità è risultata:

- 56% per l'endomorfia
- 68% per la mesomorfia
- 56% per l'ectomorfia
- 64% per la PC1 (che spiega l'83% della varianza)

La componente più ereditabile sembra quella mesomorfa (si ricorda che l'ereditabilità massima tiene conto anche dei fattori ambientali familiari).

5.1.2.4. Rebato et al., 2000, Analysis of sibling resemblance in anthropometric somatotype components (87)

Soggetti

Campione: 1350 fratelli/sorelle

Età: 4-24 anni

Luogo: Biscaglia (Paesi Baschi)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Oltre alle componenti del somatotipo, per ogni soggetto è stata calcolata la SAD_i (vedi cap. 3) tra esso e il valore medio. Si è cercata la presenza di dimorfismo sessuale e differenze generazionali nel somatotipo attraverso l'ANOVA (non è stato possibile utilizzare la MANOVA¹⁷ perché le varianze dei gruppi sono risultate diverse dopo avere eseguito il *Box's M test*).

Sono stati applicati due modelli di regressione multipla:

1. per età, sesso e contributo delle altre due componenti;
2. per i fattori del modello 1 più alcune variabili ambientali (tipo di lavoro e scolarità paterni, numero di fratelli): è possibile che questi fattori influenzino la dieta e l'attività fisica.

Sono stati quindi impiegati i residui delle due regressioni per trovare le correlazioni r tra fratelli/sorelle divise per categorie di sesso. È stato effettuato il test del X^2 per verificare la significatività delle differenze di correlazione tra i sessi, e il *t-test* per confrontare le correlazioni ottenute attraverso i due modelli.

Risultati

Dall'ANOVA si è trovato che le componenti endomorfica e mesomorfica, ma non quella ectomorfica, contribuiscono al dimorfismo sessuale; riguardo all'età, essa contribuisce alla variazione delle componenti endomorfica e mesomorfica nei maschi, e a alla variazione di tutte e tre e le componenti nelle femmine.

Per i due modelli di regressioni i coefficienti di determinazione sono risultati i seguenti:

modello I

endo $R^2= 0.950$

meso $R^2= 0.950$

ecto $R^2= 0.950$

SAD_i $R^2= 0.780$

¹⁷ Multivariate ANalysis Of VAriance.

modello II

endo $R^2 = 0.960$

meso $R^2 = 0.970$

ecto $R^2 = 0.950$

SAD_i $R^2 = 0.780$

Le correlazioni sono riportate in tabella 5.12

Maximum-likelihood estimates of sibling correlations and sample sizes for each somatotype components and SAD_i adjusted for age, sex and the other two somatotype components (Model I) and adjusted for age, sex, sociofamilial variables and the other two somatotype components (Model II). BB, brother–brother; BS, brother–sister; SS, sister–sister; SIBS, siblings. χ^2 . Likelihood ratio test (d.f. = 1).

Variables	BB		BS		SS		SIBS		χ^2
	n	r	n	r	n	r	n	r	
Endomorphy									
Model I	170	0.27***	662	0.18***	158	0.18*	698	0.20***	1.46
Model II	131	0.31***	494	0.21***	127	0.19*	537	0.23***	1.61
Mesomorphy									
Model I	170	0.50***	662	0.38***	158	0.62***	796	0.45***	14.78***
Model II	131	0.42***	494	0.19***	127	0.66***	614	0.31***	37.64***
Ectomorphy									
Model I	170	0.31***	662	0.23***	158	0.21**	710	0.24***	0.92
Model II	131	0.34***	494	0.19***	127	0.36***	554	0.25***	4.60
SAD _i									
Model I	170	0.13	662	0.02	158	0.13	713	0.06	9.46**
Model II	131	0.10	494	0	127	0.12	559	0.05	18.06**

* for $p < 0.05$; ** for $p < 0.01$; *** for $p < 0.001$.

Fig. 5.12. Correlazioni. Da Rebato et al., 2000 (87).

Tutte le correlazioni sono significative; le più alte sono quelle tra sorelle per il grado di mesomorfia (piuttosto alte anche tra fratelli); le più basse al limite di significatività sono quelle tra sorelle per il grado di endomorfia. Questo può dipendere dal fatto che le misure di lunghezze e diametri ossei, da cui dipende il grado di mesomorfia, sarebbero più determinate geneticamente delle pliche cutanee e del peso. Il test del X^2 rivela una correlazione tra sesso e grado di mesomorfia; per l'endomorfia e l'ectomorfia si considererà quindi solo la correlazione generale tra *siblings*. Il SAD_i non mostra correlazione con il sesso. Il *t-test* non ha trovato differenze significative nelle correlazioni ottenute dai due modelli, a parte per la mesomorfia tra fratelli e sorelle e tra *siblings* in generale: questo significa che esiste un'influenza esercitata dalle variabili

ambientali considerate (lavoro e scolarità del padre, numero di fratelli) sul grado di mesomorfia, ma non tra fratelli/sorelle dello stesso sesso.

Un limite dello studio è l'ampio lasso d'età considerato. Gli autori suggeriscono una possibile influenza genetica del cromosoma X sul grado di mesomorfia, tenendo in considerazione come le correlazioni per questa componente calino partendo da sorella-sorella, passando per fratello-fratello e arrivando a fratello-sorella¹⁸. Un'altra ipotesi è che tra fratelli dello stesso sesso l'ambiente sia più simile e questo renda le correlazioni maggiori.

5.1.2.5. Huygens, 2004, Determinants and upper-limit heritabilities of skeletal muscle mass and strength (28)

In questo studio vengono considerati anche altri parametri antropometrici oltre a quelli necessari per lo studio del somatotipo, e perciò verrà riproposto al paragrafo 5.2.2.2.

Soggetti

Campione: primo set di dati: 748 fratelli maschi, secondo set: 25 gemelli monozigoti e 16 dizigoti dal *Twin & Training Study* (89)

Età: 17-36 anni (primo set), 22.4±3.7 anni (secondo set)

Luogo: Belgio

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Il livello di attività fisica è stato rilevato tramite il questionario di Baecke (90). Si è calcolata l'ereditabilità massima delle componenti del somatotipo (qui chiamata *trasmissibilità* e indicata con t^2). L'analisi statistica successiva è stata fatta solo per gli altri parametri antropometrici, per cui si rimanda al par. 5.2.2.2.

Risultati

I risultati sono riportati in figura 5.13.

¹⁸ A favore di quest'ipotesi si ricordi che gli individui maschi con sindrome di Klinefelter, aventi due cromosomi X e uno Y, presentano generalmente un habitus caratterizzato anche da scarsa massa muscolare, quindi poco mesomorfo (88).

Trait	Mean	SD	t ² (%)
Endomorphy (End)	3.2	1.4	67
Mesomorphy (Mes)	4.4	1.1	97
Ectomorphy (Ect)	3.0	1.2	86

[omissis]

Note: Transmissibilities estimated as $(V_g + V_c) / V_{total}$ by variance components analyses in QTDT.

Fig. 5.13. Risultati. Da Huygens et al., 2004 (28).

5.1.2.6. Vasques et al., 2006, [Sibling similarities in somatotype] (5)

Articolo in portoghese.

Soggetti

Campione: 732 fratelli/sorelle

Età: 10-18 anni

Luogo: Portogallo

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Si è stimato l'errore tecnico di misura per verificare l'affidabilità dei risultati.

Si sono calcolate le correlazioni tra fratelli/sorelle e le correlazioni corrette per età (correlazioni parziali).

Si è calcolata la correlazione canonica¹⁹ come indicatore dell'associazione tra le diverse classi di fratelli/sorelle per sesso (fratello-fratello, sorella-sorella, fratello-sorella); inoltre la correlazione è stata calcolata anche con correzione per età.

Risultati

L'errore tecnico di misura è risultato molto ridotto.

In figura 5.14 sono riportati i coefficienti di correlazione ("*R de Pearson*" = r), anche corretti per età.

Tra fratelli ci si aspetterebbe una correlazione genetica di 0.50: i valori più bassi ot-

¹⁹ L'analisi della correlazione canonica è usata per trovare l'associazione tra due set di variabili (dipendente e indipendente), ma non indaga il nesso di causalità (91).

Tabela 3. Coeficiente de correlação de Pearson e correlação parcial (idade) para as três componentes do somatótipo (rapazes).

	Endo	p	Meso	p	Ecto	p
R de Pearson	0,15	ns*	0,34	<0,05	0,44	<0,05
Correlação parcial (idade)	0,14	ns	0,32	<0,05	0,42	<0,05

*ns = não significativo

Coeficiente de correlação de Pearson e correlação parcial (idade) para as três componentes do somatótipo (moças).

	Endo	p	Meso	p	Ecto	p
R de Pearson	0,46	<0,05	0,34	<0,05	0,40	<0,05
Correlação parcial (idade)	0,46	<0,05	0,30	<0,05	0,40	<0,05

Coeficiente de correlação de Pearson e correlação parcial (idade) para as três componentes do somatótipo (irmãos de sexo oposto).

	Endo	p	Meso	p	Ecto	p
R de Pearson	0,07	ns*	0,12	ns	0,27	<0,05
Correlação parcial (idade)	0,07	ns	0,14	ns	0,27	<0,05

*ns = não significativo

Fig. 5.14. Correlazioni. Da Vasques et al., 2006 (5).

-tenuti saranno dovuti a differenze ambientali; in effetti i fratelli di sesso opposto, che presumibilmente cresceranno in un ambiente meno simile a quello dei fratelli dello stesso sesso, presentano coefficienti di correlazione minore.

I coefficienti di correlazione canonica (R_c) sono risultati:

$$R_c \text{ fratello-fratello} = 0.513$$

$$R_c \text{ sorella-sorella} = 0.488$$

$$R_c \text{ fratello-sorella} = 0.373$$

Non sono state riscontrate alterazioni sostanziali nelle correlazioni canoniche correggendo per età.

5.1.2.7. Maia, 2007, [Genetic and environmental factors in the variability of somatotype components of siblings] (1)

Articolo in portoghese.

Soggetti

Campione: 366 coppie di fratelli/sorelle

Età: 10-18 anni

Luogo: Portogallo

Nessuno dei soggetti praticava sport a livello agonistico in misura almeno moderata.

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Sono state calcolate le correlazioni tra fratelli/sorelle (a seconda del sesso) attraverso un metodo multivariato (basato su serie di Taylor) utilizzando il software SAGE. Si è cercato in seguito di validare alcuni modelli statistici sulla base di quanto ottenuto, sempre usando il software SAGE.

Risultati

I risultati per quanto riguarda le correlazioni multivariate sono riportati in figura 5.15.

Correlações (\pm erro-padrão) das componentes do somatotipo entre pares de irmãos.

Irmandade	Endomorfia	Mesomorfia	Ectomorfia
Irmão-irmão	0,13 \pm 0,11	0,32 \pm 0,07	0,51 \pm 0,09
Irmã-irmã	0,42 \pm 0,08	0,31 \pm 0,08	0,51 \pm 0,09
Irmão-irmã	0,20 \pm 0,07	0,21 \pm 0,03	0,19 \pm 0,08

Fig. 5.15. Correlazioni. Da Maia et al., 2007 (1).

Gli autori riportano che "praticamente" tutti i risultati sono statisticamente significativi dopo test del X^2 .

I risultati riguardo ai modelli statistici utilizzati, con le stime d'ereditabilità massima, sono riportati in figura 5.16. Dalla tabella si può vedere come per l'endomorfia e la mesomorfia, ma non per l'ectomorfia, esista covarianza legata all'età e al sesso; l'ectomorfia in questo studio risulta la componente più ereditabile (ereditabilità massima). Gli autori ricordano che le percentuali di ereditabilità massima superiori a 0.50 sono dovute ad ambiente familiare comune.

Resultados do ajustamento de modelos para estimar a componente genética (h^2) na estrutura multifacetada do somatotipo.

Elementos do modelo*	Endomorfia	Mesomorfia	Ectomorfia
Componentes de variância			
Poligénica	0,79 ± 0,17	0,79 ± 0,15	1,43 ± 0,27
Residual	0,84 ± 0,16	0,66 ± 0,13	0,59 ± 0,18
Covariáveis			
Idade	- 0,33 ± 0,05	- 0,49 ± 0,20	-
Sexo	- 1,27 ± 0,51	- 0,63 ± 0,08	-
Idade x Sexo	0,16 ± 0,03	-	-
Idade ²	-	0,01 ± 0,01	-
Variância total	1,64 ± 0,08	1,45 ± 0,07	2,02 ± 0,11
Heritabilidade (h^2)	0,48 ± 0,09	0,54 ± 0,09	0,71 ± 0,09

Resultados obtidos no software SAGE.
 *Todas as estimativas dos parâmetros de cada modelo na endomorfia, mesomorfia e ectomorfia são estatisticamente significativas ($p < 0,001$).

Fig. 5.16. Risultati riguardo ai modelli statistici ed ereditabilità. Da Maia et al., 2007 (1).

5.1.2.8. Rebato, 2007, Heritability of the somatotype components in Biscay families (7)

Soggetti

Campione: 1330 famiglie

Età: 4-27 anni (prole)

Luogo: Biscaglia (Paesi Baschi)

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Dopo aver corretto i valori di ogni componente del somatotipo per le altre due, si sono calcolate le correlazioni tra i membri della famiglia correggendo per le altre due componenti tramite regressione multipla, e correggendo anche per età e sesso attraverso il metodo dei “*Last Mean Squares*”. Per non perdere la visione d'insieme del somatotipo, si è calcolata la “*prima componente principale*” (PC1, vedi uno studio precedente al paragrafo 5.1.2.3), inserendo i dati grezzi delle componenti del somatotipo. Le correlazioni per le componenti del somatotipo e la “*prima componente principale*” sono state calcolate testando l'adattabilità di 9 modelli ridotti a un modello generale attraverso il test del X^2 ; dei modelli validi si è scelto quello più parsimonioso e se ne è calcolata l'ereditabilità massima.

Risultati

In fig. 5.17 è riportata l'analisi della *prima componente principale*. I valori di Kaiser-Meyer–Olkin ed il test di Bartlett indicano che il campione è adeguato a quest'analisi.

Principal components and their eigenvalues		
Variable	PC1	
	Parents	Offspring
Endomorphy	0.854	0.849
Mesomorphy	0.850	0.825
Ectomorphy	-0.947	-0.947
Eigenvalue	2.349	2.298
% Variance explained	78.300	76.600
KMO value	0.600	0.600
Bartlett's test	<0.001	<0.001

Fig. 5.17. Analisi delle PC1. Da Rebato et al., 2007 (7).

Dai dati ricavati si è visto, come in altri studi, che le femmine mostrano un maggior grado di endomorfia e i maschi un maggior gradi di mesomorfia.

Riguardo ai modelli testati, sono stati ritenuti validi i seguenti:

- per l'endomorfia: il modello che prevede la non influenza del sesso solo nei genitori oppure sia nei genitori che nella prole;
- per la mesomorfia: il modello che prevede la non influenza del sesso sia nei genitori che nella prole;
- per l'ectomorfia: solo il modello saturo;
- per la PC1: il modello che prevede la non influenza del sesso solo nei genitori oppure sia nei genitori che nella prole.

Il modello più parsimonioso per endomorfia, mesomorfia e PC1 è risultato quello che non prevede differenza di sesso sia nei genitori che nei figli; sulla base di esso sono stati calcolati i risultati riportati in fig. 5.18.

Correlations between the different kinds of relatives and maximal heritability estimates (h^2) according to Rice et al.'s (1997) formula

	Endomorphy	Mesomorphy	Ectomorphy	PC1
Sibling correlations	0.37	0.35	0.32	0.34
Parent-offspring correlations	0.21	0.20	0.17	0.21
Mating partners correlations	0.17	0.16	0.20	0.19
Maximal heritability (h^2)	55%	52%	46%	52%

All correlations, except those of ectomorphy, come from the most parsimonious model.

Fig. 5.18. Risultati. Da Rebato et al., 2007 (7).

Le varie correlazioni sono tutte risultate significative, a parte quella tra padre e figlia per l'ectomorfia (calcolata tenendo conto delle differenze di sesso, da modello generale); gli altri valori per le correlazioni nell'ectomorfia sono riportati in fig. 5.19. Si noti la presenza di correlazioni tra i genitori per tutte e tre le componenti e la PC1. Gli autori riportano che la somiglianza tra genitori può essere dovuta anche agli effetti della coabitazione specialmente per quanto riguarda la massa adiposa.

Ectomorphy			
	<i>n</i>	<i>r</i>	se
FM	140	0.20***	0.08
FS	105	0.20***	0.09
FD	103	0.01	0.11
MS	221	0.12***	0.07
MD	250	0.25***	0.07
SS	157	0.38***	0.06
SD	635	0.24***	0.05
DD	149	0.40***	0.06

Fig. 5.19. Correlazioni per l'ectomorfia. Da Rebato et al., 2007 (7).

5.1.2.9. Saranga, 2008, Heritabilities of Somatotype Components in a Population from Rural Mozambique (92)

Soggetti

Campione: 329 fratelli/sorelle

Età: 7-17 anni (prole)

Luogo: Mozambico, zona rurale

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. È stata controllata la presenza di outliers e si è valutata la normalità delle distribuzioni attraverso il test di “Kolmogorov-Smirnov”. Le ereditabilità massime sono state calcolate usando il software SAGE, effettuando le correzioni per le covarianze dovute ad età, sesso, altre componenti del somatotipo e livello di attività fisica (per quest'ultimo si è considerato un questionario

che era stato somministrato alla popolazione in uno studio precedente e che tiene conto dei MET legati ad ogni tipo d'attività); si sono calcolate inoltre le correlazioni tra fratelli.

Risultati

I somatotipi medi per maschi e femmine sono risultati essere i seguenti:

maschi: 2.10 - 3.69 - 3.24

femmine: 2.68 - 3.73 - 3.08

La componente endomorfa è l'unica che differisce significativamente tra i sessi.

In fig. 5.20 sono riportati i risultati di ereditabilità, mentre in fig. 5.21 le correlazioni. Si noti l'influenza quasi nulla dell'attività fisica.

Results for heritability estimates (\pm Standard Error) and corresponding covariates (only statistically significant ones are shown)

Model components	Endomorphy	Mesomorphy	Ectomorphy
Variance components			
Polygenic	0.071 \pm 0.026	0.211 \pm 0.102	0.165 \pm 0.077
Residual	0.108 \pm 0.023	0.493 \pm 0.098	0.366 \pm 0.073
Covariates			
Age	-1.742 \pm 0.399	-0.113 \pm 0.017	0.494 \pm 0.116
Sex	0.543 \pm 0.047	-	0.218 \pm 0.095
Age \times Sex	-	-	-
Age ²	0.147 \pm 0.035	-	-0.019 \pm 0.005
Age ³	-0.004 \pm 0.001	-	-
Endomorphy	-	-	-0.666 \pm 0.086
Mesomorphy	-	-	-0.322 \pm 0.047
Ectomorphy	-0.205 \pm 0.028	-	-
Physical activity	-	-0.004 \pm 0.002	-
Total variance	0.179 \pm 0.014	0.704 \pm 0.056	0.531 \pm 0.042
Heritability ($h^2 \pm$ SE)	0.399 \pm 0.138	0.300 \pm 0.138	0.310 \pm 0.138
P value	0.003	0.029	0.024

Fig. 5.20. Ereditabilità. Da Saranga et al., 2008 (92).

*Somatotype components correlations and standard errors
(±SE) for all possible sibships according to sex*

	Somatotype component		
	Endomorphy	Mesomorphy	Ectomorphy
Siblings	<i>r</i> ± SE	<i>r</i> ± SE	<i>r</i> ± SE
Brothers (<i>n</i> = 58)	0.22 ± 0.12	-0.14 ± 0.13	0.18 ± 0.12
Sisters (<i>n</i> = 41)	-0.02 ± 0.12	0.04 ± 0.14	0.25 ± 0.12
Brother-sister (<i>n</i> = 83)	0.09 ± 0.09	0.08 ± 0.09	-0.05 ± 0.09

Fig. 5.21. Correlazioni. Da Saranga et al., 2008 (92).

Il presente studio, a differenza degli altri studi analizzati finora, prende in considerazione una popolazione di un'area sottosviluppata, caratterizzata tra l'altro dalla mancanza di adeguata nutrizione e da un elevato livello d'attività fisica dovuta ai lavori quotidiani. Gli autori pensano che il lavoro pesante possa esser collegato all'alto livello di mesomorfia (in entrambi i sessi) e al basso livello di endomorfia (soprattutto nei maschi); sembra anche che aspetti culturali (standard estetici) favoriscano una maggiore adiposità nelle femmine rispetto ai maschi. È riportato che questi bambini devono percorrere lunghe distanze a piedi ogni giorno, spesso senza colazione. Rispetto agli studi su popolazioni di nazioni sviluppate, l'ereditabilità dei somatotipi determinata da questo studio risulta in generale minore. Ciò può esser dovuto sia all'ambiente diverso che al diverso corredo genetico delle popolazioni, così come a differenze nella crescita dei bambini.

5.1.2.10. Jelenkovic et al., 2011, Quantitative genetics of human morphology and obesity-related phenotypes in nuclear families from the Greater Bilbao (Spain): Comparison with other populations (93)

In questo studio vengono considerati anche altri parametri antropometrici oltre a quelli necessari per lo studio del somatotipo, e perciò verrà riproposto al paragrafo 5.2.2.3.

Soggetti

Campione: 1376 coppie genitore-figlio e 414 coppie di fratelli/sorelle

Età: 2-61 anni

Luogo: Paesi Baschi

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. Si è cercato di stimare l'ereditabilità genetica stretta attraverso il software "SOLAR": gli autori probabilmente intendono dire che la stima non comprende gli effetti genetici non additivi, ma comprende comunque quelli familiari ereditabili, essendo uno studio familiare e non sui gemelli; l'ereditabilità è quindi da considerarsi come h^2_{MAX} . Si è utilizzata la regressione per rimuovere gli effetti di età e sesso. Quando una distribuzione non era normale, è stata trasformata in forma logaritmica. Le correlazioni sono state calcolate dai residui della regressione, per le categorie genitore-genitore, genitore-figlio, fratello-fratello. L'ereditabilità è stata calcolata con le seguenti formule:

$$V_P = V_G + V_E$$

$$h^2 = V_G / V_P$$

La componente V_E contiene oltre ai fattori ambientali anche quelli genetici non additivi e gli errori di misura. È stato eseguito un test di massima verosimiglianza (X^2) per le stime di V_G contro l'ipotesi nulla $V_G = 0$.

Risultati

In figura 5.22 sono riportate le correlazioni e i valori di ereditabilità per quanto riguarda le componenti del somatotipo.

Phenotypes	Correlations ^a			Heritability \pm SE ^b
	Spouses	Parent-offspring	Siblings	
<i>Somatotype components</i>				
Endomorphy	0.11	0.21	0.21	0.38 \pm 0.05
Mesomorphy	0.08	0.32	0.29	0.59 \pm 0.05
Ectomorphy	0.16	0.25	0.27	0.45 \pm 0.05

Fig. 5.22. Risultati. Da Jelenkovic et al., 2011 (93).

I risultati indicano la mesomorfia come la componente più influenzata da fattori genetici additivi, seguita da ectomorfia ed endomorfia.

5.1.2.11. Pereira et al., 2017, Multilevel modelling of somatotype components: the Portuguese sibling study on growth, fitness, lifestyle and health (94)

Soggetti

Campione: 1058 fratelli (di cui 538 femmine)

Età: 9-20 anni

Luogo: Portogallo

Metodi

Il somatotipo è stato rilevato secondo il metodo di Heath-Carter. Si è tenuto conto dell'attività fisica, attraverso un questionario, e dello stato socio-economico usando come indicatore il tipo di lavoro dei genitori. Si è testata l'affidabilità delle misure stimando l'errore di misura. Si sono testati una serie di modelli statistici. Si sono calcolati i valori delle componenti sia singolarmente che per coppia di fratelli/sorelle, per ricavare un indice di correlazione familiare complessivo. Le varianze sono state calcolate sia per i valori individuali del somatotipo che per i valori di coppia, divise per sesso (fratello-fratello, sorella-sorella, fratello-sorella). Si sono calcolate infine le correlazioni intraclasse sempre divise per sesso.

Risultati

Dal test sui modelli statistici lo stato socio-economico è risultato ininfluenza. L'indice di correlazione familiare del somatotipo nel suo complesso è risultato $\rho = 0.35$. In fig. 5.23 sono riportati i risultati relativi alle varianze e alle correlazioni.

Parameter estimates and intraclass correlation (95%CI) obtained from the MIXREGLS models for each somatotype component

Fixed Effects	Endomorphy		Mesomorphy		Ectomorphy	
	Estimate	SE	Estimate	SE	Estimate	SE
Intercept (BB)	3.91	0.122***	4.24	0.079***	2.92	0.096***
Age	-0.75	0.259**	-0.88	0.168***	0.84	0.202***
Age ²	0.03	0.005**	0.03	0.006***	-0.03	0.007***
TPA	-0.05	0.036 ^{ns}	0.06	0.024**	-0.02	0.028 ^{ns}
SS	1.23	0.188***	-0.76	0.116***	-0.30	0.135*
BS	0.78	0.153***	-0.29	0.101***	-0.18	0.121 ^{ns}
Variance components (σ^2)						
Between Sib-ships (σ^2_B)						
BB	1.21		0.58		0.84	
SS	1.09		0.54		1.07	
BS	0.57		0.82		1.31	
Within Sib-ships (σ^2_w)						
BB	1.96		0.66		1.06	
SS	2.57		0.60		0.97	
BS	1.33		0.42		0.78	
Intraclass correlation (ρ)						
BB	0.38	95% CI 0.27-0.55	0.47	95%CI 0.36-0.61	0.44	95%CI 0.33-0.59
SS	0.42	0.30-0.58	0.47	0.35-0.62	0.37	0.25-0.54
BS	0.16	0.08-0.34	0.29	0.19-0.43	0.27	0.18-0.42

BB = brother-brother; SS = sister-sister; BS = brother-sister; ns = non-significant;

* $p < .05$;

** $p < .01$;

*** $p < .001$

Fig. 5.23. Risultati. Da Pereira et al., 2017 (94).

L'attività fisica è risultata avere un'influenza minima sulla mesomorfia (2,4%) e non statisticamente significativa sulle altre componenti.

Gli autori citano i seguenti due articoli che trattano il dimorfismo sessuale e l'influenza dell'attività fisica nei somatotipi.

Mladenova et al., 2010, Somatotypological characterization of Bulgarian children and adolescents (Smolyan region) (95)

Durante la crescita le ragazze bulgare sono risultate più endomorfe ed i ragazzi più mesomorfi ed endomorfi, confermando quanto riportato in Carter & Heath nell'opera citata (2).

Longkumer et al., 2014, Physical Activity and Somatotypes among Ao Naga Boys (96)

I bambini e gli adolescenti indiani inattivi sono risultati più endomorfi; gli adolescenti attivi sono risultati più ectomorfi. Dai dati riportati nel 1990 da Carter e Heath (2) gli indiani risultano però più ectomorfi e meno mesomorfi rispetto alle

popolazioni europee; nel presente studio di Pereira et al. infatti l'attività fisica influisce in minima parte solo sulla mesomorfia e non sull'ectomorfia come nel caso degli indiani.

Gli autori suggeriscono che per la componente mesomorfa potrebbe avere un ruolo il gene che regola la sintesi della miostatina, la quale è espressa quasi esclusivamente nelle cellule muscolari e inibisce la crescita muscolare.

5.1.2.12. Tabelle riassuntive degli studi familiari sul somatotipo

Nelle seguenti tabelle si riassumono i risultati degli studi familiari riguardo alle componenti del somatotipo o al somatotipo intero che sono stati analizzati (in tab. 5.3 i risultati di ereditabilità e in 5.4 quelli di correlazione tra fratelli).

	ambiente	h2 max							
		endo		meso		ecto		totale	
	AF	M	F	M	F	M	F	M	F
Jelenkovic 2011		0,38		0,59		0,45			
Saranga 2008	x	0,399		0,300		0,310			
Rebato 2007		0,55		0,52		0,46		0,52	
Maia 2007		0,48		0,54		0,71			
Katzmarzyk 2000		0,56		0,68		0,56		0,64	
Pérusse, 1988		0,45		0,42		0,36			
Orvanová 1984						highest			
Bouchard 1977, 1980		0,50 [1]		0,42 [1]		0,36/0,54 [2]			
		0,38-0,56		0,42-0,68		0,45-0,71		0,52-0,64	

Tab. 5.3 Risultati degli studi familiari sul somatotipo revisionati relativi all'ereditabilità. AF = Attività Fisica; [1] h_B ; [2] h_n / h_b .

	ambiente			r Sib			
	socio-eco	AF	dieta	endo	meso	ecto	totale
Pereira 2016	x	x		0,16-0,42	0,29-0,47	0,27-0,44	
Jelenkovic 2011				0,21	0,29	0,27	
Saranga 2008		x		-0,02-0,22	-0,14-0,08	-0,05-0,25	
Rebato 2007				0,37	0,35	0,32	0,34
Maia 2007				0,13-0,42	0,21-0,32	0,19-0,51	
Vasques 2006				0,46 [1]	0,30-0,32 [2]	0,27-0,42	
Rebato 2000	x			0,23	0,31	0,25	
Katzmarzyk 2000				0,28	0,34	0,28	0,32
Sánchez 1995				0,216-0,436	0,277-0,377	0,282-0,401	
Song 1993		x	x	0,36	0,56	0,36	
Pérusse, 1988				0,25	0,29	0,29	
Bouchard 1977, 1980				0,25	0,21	0,27	
				-0,02-0,46	-0,14-0,56	-0,05-0,51	

Tab. 5.4 Risultati degli studi familiari sul somatotipo revisionati relativi alle correlazioni tra fratelli/sorelle. AF = attività fisica; [1] significativa solo tra sorelle; [2] non significativa tra fratello e sorella.

5.1.3. Studi di genetica molecolare e antigenici riguardo alle componenti del somatotipo

5.1.3.1. Ibáñez-Zamacona et al., 2019, Contribution of obesity associated genetic variants to anthropometric somatotype components (97)

Soggetti

Campione: 456 (somatotipo studiato in 374 di essi)

Età: 18-72 anni

Luogo: Paesi Baschi

Metodi

Lo scopo dello studio era quello di studiare l'associazione di 21 SNPs (*Single Nucleotide Polymorphisms*), precedentemente associati con l'obesità, con le componenti del somatotipo (oltre a ripetere il test d'associazione con l'obesità). Si tratta di uno studio caso-controllo comprendente individui obesi e non obesi.

Il somatotipo è stato rilevato secondo Heath-Carter. La significatività delle medie dei somatotipi per sesso e per gruppo (con e senza obesità) è stata testata con l'ANOVA, o

con il test di Kruskal-Wallis qualora la distribuzione non fosse normale. Sono state applicate regressioni logistiche multiple²⁰ per trovare l'associazione tra i 21 SNPs e l'obesità generale o severa (BMI > 40 kg/m²). Sono state poi applicate regressioni multiple per trovare l'associazione tra i SNPs e i valori di ogni componente del somatotipo (sono stati esclusi gli 82 pazienti post-bariatrici). Nelle equazioni di regressione sono stati inseriti il sesso, l'età e lo stato socio-economico (dato da istruzione e occupazione). I genotipi dei partecipanti sono stati classificati come 0 (omozigote per l'allele senza effetto sull'obesità), 1 (eterozigote), 2 (omozigote per l'allele con effetto sull'obesità).

Risultati

In fig. 5.24a e 5.24b sono riportati i risultati relativi all'associazione dei polimorfismi con l'obesità e con l'obesità severa, mentre nella fig. 5.25 si trovano i risultati dell'associazione con le componenti del somatotipo. Quattro SNPs risultano associati ad almeno una componente del somatotipo. In fig. 5.26 è riportata una tabella riassuntiva. Gli autori descrivono i quattro SNPs seguenti.

BDNF (Brain Derived Neurotrophic Factor)

Ha un ruolo importante sull'assunzione di cibo e l'omeostasi energetica.

NRXN3 (Neurexin 3)

È stato associato negativamente alla dipendenza da droghe; può essere implicato nell'obesità controllando comportamenti di dipendenza. In questo studio è associato a un minor rischio d'obesità; è inoltre associato negativamente all'endomorfia e alla mesomorfia, e positivamente all'ectomorfia. La NRXN3 è una proteina sinaptica: gli autori notano come in questo caso sembri suffragata la teoria di Sheldon che vedeva il grado di ectomorfia legato allo sviluppo del sistema nervoso.

Solo questo gene è associato a tutte le tre componenti del somatotipo, e gli autori pensano che possa essere considerato come un gene della "forma corporea".

²⁰ La regressione multipla è usata quando una variabile è dicotomica, come in questo caso la presenza/assenza di obesità.

FTO (Fat mass and Obesity-associated)

Fu il primo gene ad essere associato all'obesità.

Results of the association analyses between the SNPs and general obesity.

GEN	SNP	EA	General obesity	
			OR (CI 95%)	<i>p</i>
LEPR	rs1137101	A	1.29 (0.84/1.98)	0.242
NEGR1	rs3101336	C	1.14 (0.82/1.58)	0.431
	rs2568958	A	1.20 (0.86/1.67)	0.276
	rs2815752	A	1.18 (0.85/1.64)	0.329
TMEM18	rs6548238	C	1.49 (0.98/2.25)	0.061
	rs7561317	G	1.50 (0.99/2.26)	0.056
GNPDA2	rs10938397	G	1.24 (0.86/1.77)	0.255
BDNF	rs4923461	A	1.16 (0.81/1.68)	0.416
	rs925946	T	1.60 (1.13/2.25)	0.008
UCP2	rs660339	G	1.31 (0.95/1.80)	0.097
	rs659366	C	1.18 (0.85/1.64)	0.316
FAIM2	rs7138803	A	0.98 (0.70/1.37)	0.903
NRXN3	rs10146997	G	0.62 (0.42/0.93)	0.022
MAP2K5	rs4776970	A	1.19 (0.78/1.82)	0.428
	rs2241423	G	0.94 (0.66/1.33)	0.709
SH2B1	rs7498665	G	0.83 (0.59/1.16)	0.272
FTO	rs9939609	A	1.26 (0.94/1.70)	0.126
MC4R	rs17782313	C	1.10 (0.75/1.61)	0.619
	rs12970134	A	1.11 (0.76/1.61)	0.588
KCTD15	rs29941	G	1.13 (0.79/1.62)	0.491
	rs11084753	G	0.97 (0.69/1.37)	0.865

Adjusted for sex, age and SES. SNP: single nucleotide polymorphism; EA: Effect allele; OR: odds ratio; CI: confidence intervals. Significant results at $p < 0.05$ are shown in bold. Bonferroni correction ($\alpha = 0.002$). Analysis performed with PLINK (v. 1.07).

Fig. 5.24a. Risultati relativi all'associazione dei SNPs con l'obesità (senza distinzione in severa o meno). Da Ibáñez-Zamacona et al., 2019 (97).

Results of the association analyses between the SNPs and severe obesity.

GEN	SNP	EA	Severe obesity	
			OR (CI 95%)	<i>p</i>
LEPR	rs1137101	A	2.94 (0.99/8.68)	0.052
NEGR1	rs3101336	C	1.72 (1.00/2.96)	0.052
	rs2568958	A	1.85 (1.06/3.22)	0.030
	rs2815752	A	1.81 (1.04/3.13)	0.036
TMEM18	rs6548238	C	2.46 (1.22/4.97)	0.012
	rs7561317	G	2.58 (1.28/5.20)	0.008
GNPDA2	rs10938397	G	1.36 (0.80/2.31)	0.262
BDNF	rs4923461	A	1.24 (0.70/2.21)	0.462
	rs925946	T	2.56 (1.47/4.47)	0.001
UCP2	rs660339	G	1.79 (1.05/3.05)	0.034
	rs659366	C	1.74 (1.02/3.00)	0.044
FAIM2	rs7138803	A	1.06 (0.62/1.81)	0.841
NRXN3	rs10146997	G	0.68 (0.36/1.28)	0.233
MAP2K5	rs4776970	A	0.78 (0.32/1.92)	0.593
	rs2241423	G	0.76 (0.44/1.32)	0.331
SH2B1	rs7498665	G	0.97 (0.57/1.67)	0.923
FTO	rs9939609	A	1.94 (1.20/3.13)	0.007
MC4R	rs17782313	C	1.08 (0.60/1.97)	0.793
	rs12970134	A	1.28 (0.70/2.33)	0.416
KCTD15	rs29941	G	1.29 (0.75/2.21)	0.365
	rs11084753	G	1.11 (0.67/1.85)	0.682

Adjusted for sex, age and SES. SNP: single nucleotide polymorphism; EA: Effect allele; OR: odds ratio; CI: confidence intervals. Significant results at $p < 0.05$ are shown in bold. Bonferroni correction ($\alpha = 0.002$). Analysis performed with PLINK (v. 1.07).

Fig. 5.24b. Risultati relativi all'associazione dei SNPs con l'obesità severa. Da Ibáñez-Zamacona et al., 2019 (97).

Results of the association analyses between selected SNPs and the somatotype components.

GEN	SNP	EA	Endomorphy			Mesomorphy			Ectomorphy		
			β CI (95%)	R ²	Sig.	β	R ²	Sig.	β	R ²	Sig.
LEPR	rs1137101	A	-0.13 (-0.43/0.17)	0.29	0.391	0.12 (-0.16/0.40)	0.23	0.412	-0.02 (-0.19/0.15)	0.32	0.804
NEGR1	rs3101336	C	0.10 (-0.20/0.39)	0.24	0.516	-0.03 (-0.35/0.29)	0.13	0.863	-0.06 (-0.21/0.09)	0.29	0.453
	rs2568958	A	0.13 (-0.17/0.42)	0.24	0.401	-0.04 (-0.36/0.28)	0.13	0.821	-0.05 (-0.20/0.10)	0.28	0.510
TMEM18	rs2815752	A	0.10 (-0.19/0.40)	0.24	0.482	-0.02 (-0.34/0.30)	0.13	0.916	-0.06 (-0.21/0.09)	0.29	0.443
	rs6548238	C	0.21 (-0.16/0.57)	0.23	0.264	0.32 (-0.08/0.71)	0.14	0.114	-0.01 (-0.20/0.18)	0.28	0.912
GNPDA2	rs7561317	G	0.24 (-0.13/0.61)	0.25	0.199	0.33 (-0.07/0.73)	0.13	0.109	-0.04 (-0.23/0.15)	0.28	0.704
	rs10938397	G	0.11 (-0.22/0.44)	0.26	0.518	0.13 (-0.23/0.48)	0.10	0.484	0.06 (-0.12/0.23)	0.27	0.511
BDNF	rs4923461	A	0.03 (-0.29/0.36)	0.24	0.850	0.16 (-0.20/0.51)	0.13	0.390	0.01 (-0.16/0.18)	0.28	0.933
	rs925946	T	0.51 (0.19/0.83)	0.25	0.002	0.31 (-0.04/0.67)	0.13	0.085	-0.18 (-0.34/-0.01)	0.28	0.037
UCP2	rs660339	G	0.20 (-0.08/0.49)	0.24	0.161	0.17 (-0.14/0.48)	0.13	0.277	-0.10 (-0.24/0.05)	0.29	0.192
	rs659366	C	0.25 (-0.04/0.54)	0.25	0.094	0.22 (-0.10/0.53)	0.13	0.182	-0.10 (-0.25/0.05)	0.28	0.209
FAIM2	rs7138803	A	-0.05 (-0.35/0.25)	0.24	0.754	-0.26 (-0.59/0.07)	0.14	0.119	0.03 (-0.13/0.19)	0.29	0.693
	rs10146997	G	-0.53 (-0.90/-0.17)	0.26	0.004	-0.60 (-1.00/-0.21)	0.15	0.003	0.25 (0.06/0.44)	0.29	0.010
MAP2K5	rs4776970	A	0.14 (-0.16/0.43)	0.29	0.367	0.08 (-0.20/0.36)	0.23	0.563	-0.18 (-0.35/-0.01)	0.33	0.039
	rs2241423	G	0.01 (-0.32/0.34)	0.24	0.952	-0.09 (-0.45/0.26)	0.13	0.616	-0.002 (-0.17/0.17)	0.28	0.980
SH2B1	rs7498665	G	-0.15 (-0.45/0.15)	0.24	0.329	-0.18 (-0.52/0.15)	0.13	0.280	0.046 (-0.11/0.20)	0.28	0.562
	rs9939609	A	0.23 (-0.04/0.50)	0.25	0.100	0.51 (0.21/0.80)	0.16	0.001	-0.14 (-0.28/-0.0003)	0.29	0.049
MC4R	rs17782313	C	-0.08 (-0.43/0.27)	0.24	0.644	-0.18 (-0.56/0.21)	0.13	0.360	-0.10 (-0.28/0.08)	0.29	0.271
	rs12970134	A	-0.08 (-0.43/0.26)	0.24	0.637	-0.24 (-0.62/0.14)	0.13	0.221	-0.07 (-0.25/0.11)	0.28	0.432
KCTD15	rs29941	G	-0.07 (-0.39/0.25)	0.24	0.671	0.18 (-0.17/0.53)	0.13	0.319	0.04 (-0.13/0.20)	0.28	0.656
	rs11084753	G	-0.10 (-0.41/0.22)	0.24	0.550	0.18 (-0.16/0.52)	0.13	0.301	0.03 (-0.13/0.20)	0.28	0.699

Adjusted for sex, age and SES. SNP: single nucleotide polymorphism; EA: Effect allele; CI: confidence intervals; R²: coefficient of determination. Significant results at $p < 0.05$ are shown in bold. Bonferroni correction ($\alpha = 0.002$). Analysis performed with SPSS (v. 23).

Fig. 5.25. Risultati relativi all'associazione dei SNPs con le componenti del somatotipo. Da Ibáñez-Zamacona et al., 2019 (97).

Genes (SNPs) associated with the components of somatotype jointly with general and/or severe obesity in the studied sample.

Genes (SNPs)	BDNF rs925946	NRXN3 rs10146997	FTO rs9939609	MAP2K5 rs4776970
Endomorphy	+	-	0	0
Mesomorphy	0	-	+	0
Ectomorphy	-	+	-	-
General obesity	+	-	0	0
Severe obesity	+	0	+	0

+ : Positive association; - : Negative association; 0 : No association

Fig. 5.26. Tabella riassuntiva delle associazioni dei SNP2. Da Ibáñez-Zamacona et al., 2019 (97).

MAP2K5 (Mitogen-Activated Protein Kinase Kinase 5)

È associato alla proliferazione di cellule e alla differenziazione di quelle muscolari. Nello studio non risulta associato alla mesomorfia ma risulta associato negativamente all'ectomorfia.

Viene descritto anche il seguente gene degno di nota associato all'obesità.

UCP2 rs660339 (Uncoupling Protein 2)

Secondo un articolo di Buemann et al. del 2001 (98), l'allele associato positivamente all'obesità provoca un abbassamento del metabolismo basale e dell'energia spesa durante l'esercizio.

5.1.3.2. Safarova et al., 2023, Genetic Markers that Predict the Formation of Certain Body Types and the Development of Motor Qualities (6)

Questo articolo contiene molti refusi.

Soggetti

Campione: 273 atleti (117 di lotta, 166 di kayak o boxe)

Età: non specificata

Luogo: Uzbekistan

Metodi

Questo studio mira a facilitare la selezione degli atleti attraverso dei marcatori genetici associati alla performance fisica e al somatotipo. Gli autori considerano il somatotipo un "marcatore genetico condizionale"; per il presente studio è stato scelto un marcatore "assoluto", ovvero il sistema HLA (*Human Leukocyte Antigens*). Questi antigeni sono così chiamati perché scoperti sui leucociti, ma sono pressoché ubiquitari; si tratta di proteine di membrana molto polimorfiche. Sono codificate dal MHC (complesso maggiore d'istocompatibilità), una sequenza di geni del cromosoma 6 (99).

Il somatotipo è stato rilevato secondo il metodo di Heath-Carter. È stato effettuato sui partecipanti il test microcitotinfotossico per la tipizzazione dell'HLA, che prevede l'esposizione dei globuli bianchi a degli anticorpi per osservarne la reazione e poterne quindi rilevare il tipo. È stata calcolata nel campione la frequenza dei tipi di HLA (aplotipo) nel campione. La significatività dei risultati è stata verificata con il test del X^2 .

Risultati

Il somatotipo endo-mesomorfico (vedi cap. 3.2) è risultato associato significativamente agli antigeni HLA-A3, HLA-A9, HLA-A11, HLA-B35, HLA-CW4 e HLA-CW6. L'antigene HLA-B35 è risultato associato anche agli atleti di velocità-forza (kayak, boxe), insieme all'HLA-A1. Il somatotipo ecto-mesomorfico è risultato associato significativamente agli antigeni HLA-A10, HLA-CW5, e HLA-B8. Infine, l'antigene HLA-B7 è risultato associato agli atleti di potenza (lotta).

Gli autori scrivono che il ruolo biologico del sistema HLA è ancora in larga parte non chiaro.

5.2. Studi riguardo ad altri parametri

5.2.1. Studi sui gemelli riguardo ad altri parametri

Vedi par. 5.2.2.2 per lo studio di Thomis et. al. del 1998 (89).

5.2.1.1. Schousboe et al., 2004, Twin study of genetic and environmental influences on adult body size, shape, and composition (100)

Soggetti

Campione: 325 coppie di gemelli femmine e 299 coppie di gemelli maschi

Età: 18-67 anni

Luogo: Danimarca

Metodi

Dopo aver determinato la zigosità dei gemelli, sono state effettuate alcune misure antropometriche; la percentuale di massa grassa è stata stimata attraverso analisi bioimpedenziometrica. È stata calcolata l'ereditabilità per mezzo di analisi multivariata, distinguendo gli effetti genetici e ambientali. Si è infine cercata una possibile relazione lineare dei parametri misurati con l'età.

Risultati

In figura 5.27 sono riportati i risultati ottenuti per h^2 per i diversi parametri studiati. Per quanto riguarda l'età, pur non avendo trovato una relazione chiara, sembra che l'ereditabilità tenda a decrescere con l'aumentare dell'età.

5.2.1.2. Reis et al., 2007, Evidence for higher heritability of somatotype compared to body mass index in female twins (74)

In questo studio si considerano sia il BMI che il somatotipo (vedi par. 5.1.1.5).

Soggetti

Campione: piccolo gruppo di 28 ragazze (10 MZ e 18 DZ)

Età: dai 7 ai 19 anni.

Luogo: Brasile, etnia caucasica, area urbana.

<i>Phenotype</i>	<i>Additive genetic component</i>
<i>BMI (log_e × 10)</i>	
Women	0.58 (0.34–0.82)
Men	0.63 (0.36–0.90)
<i>Fat%</i>	
Women	0.59 (0.26–0.92)
Men	0.63 (0.24–1.00)
<i>Total skinfolds (log_e × 10)</i>	
Women	0.61 (0.30–0.92)
Men	0.65 (0.32–0.98)
<i>Extr. skinfolds (log_e × 10)</i>	
Women	0.65 (0.55–0.75)
Men	0.62 (0.31–0.93)
<i>Truncal skinfolds (log_e × 10)</i>	
Women	0.50 (0.23–0.77)
Men	0.69 (0.61–0.77)
<i>Suprailiac skinfolds (log_e × 100)</i>	
Women	0.49 (0.20–0.78)
Men	0.48 (0.19–0.77)
<i>Waist (log_e × 10)</i>	
Women	0.48 (0.23–0.73)
Men	0.61 (0.51–0.71)
<i>Hip (log_e × 100)</i>	
Women	0.52 (0.28–0.76)
Men	0.58 (0.35–0.81)
<i>Lean body mass/height²</i>	
Women	0.61 (0.32–0.90)
Men	0.56 (0.27–0.85)
<i>Height (log_e × 100)</i>	
Women	0.81 (0.59–1.00)
Men	0.69 (0.49–0.89)

Fig. 5.27. Ereditabilità. Da Schousboe et al., 2004 (100).

Metodi

vedi par. 5.1.1.5

Risultati

L'h² del BMI non risulta statisticamente significativa (l'F-test non ha rilevato differenza tra le varianze di MZ e DZ).

5.2.1.3. Elks et al., 2012, Variability in the heritability of body mass index: a systematic review and meta-regression (101)

Background

Gli autori riferiscono un'ampia variabilità nei risultati degli studi in letteratura riguardo all'ereditabilità del BMI, ma emerge comunque un ruolo importante della genetica nella sua determinazione.

Soggetti

Campione: 140525 gemelli e 42968 membri di famiglie

Metodi

Revisione sistematica e metanalisi di 88 studi sui gemelli e 27 studi familiari sull'ereditabilità del BMI.

Risultati

h^2 (studi sui gemelli): da 0.47 a 0.90 (5° percentile: 0.58, 50°: 0.75, 95°: 0.87)

h^2_{MAX} (studi familiari): da 0.24 a 0.81 (5° percentile: 0.25, 50°: 0.46, 95°: 0.68)

Dalla metanalisi si ricava un' h^2 più alta di 0.07 nei bambini rispetto agli adulti; negli studi sui bambini h^2 aumenta all'aumentare dell'età di 0.012/anno, mentre negli studi su adulti essa diminuisce di 0.002/anno. Gli studi che non considerano la presenza di fattori ambientali condivisi (familiari) danno una stima di h^2 maggiore di 0.12 rispetto a quelli che considerano anche la presenza di tali fattori (modello ACE).

5.2.1.4. Silventoinen et al., 2016, Genetic and environmental effects on body mass index from infancy to the onset of adulthood: an individual-based pooled analysis of 45 twin cohorts participating in the Collaborative project of Development of Anthropometrical measures in Twins (CODATwins) study (102)

Soggetti

Campione: 87782 coppie di gemelli

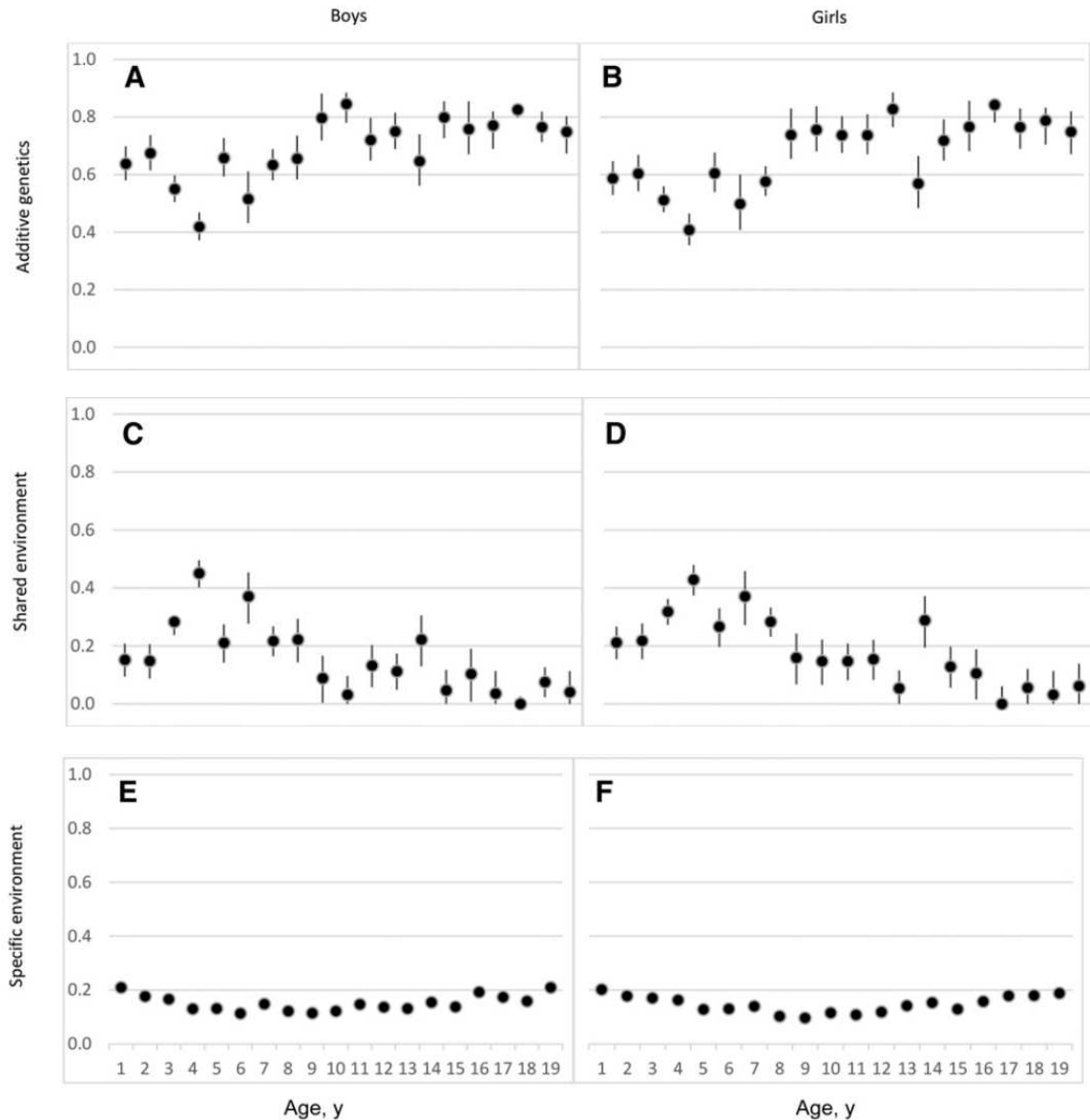
Età: 0.5-19.5 anni

Metodi

Metanalisi su 383092 misure di BMI da 45 coorti; scomposizione della varianza in genetica ed ambientale.

Risultati

I risultati (logaritmi della varianza) sono riportati in fig. 5.28.



Proportions of natural logarithm of BMI variation with 95% CIs based on maximum likelihood estimation explained by additive genetic, shared environmental, and unique environmental factors by age and sex. The number of twin pairs varied from 2987 at 6 y of age to 17,028 at 3 y of age. Additive genetic factors in boys (A); additive genetic factors in girls (B); shared environmental factors in boys (C); shared environmental factors in girls (D); specific environmental factors in boys (E); specific environmental factors in girls (F).

Fig. 5.28. Logaritmi delle varianze di BMI dovute a fattori additivi genetici, ambientali condivisi e ambientali specifici in ragazzi e ragazze. Da Silventoinen et al., 2016 (102).

Gli autori concludono che i fattori ambientali condivisi dai gemelli (familiari) hanno effetto nell'infanzia che, allo stesso tempo, c'è scarsa evidenza del loro effetto nella tarda adolescenza; i fattori genetici hanno un ruolo importante nella varianza del BMI nell'adolescenza nelle diverse etnie.

5.2.1.5. Zadro et al., 2017, The Beneficial Effects of Physical Activity: Is It Down to Your Genes? A Systematic Review and Meta-Analysis of Twin and Family Studies (27)

Background

La risposta all'attività fisica varia molto tra gli individui (103) e ciò può essere dovuto anche a fattori genetici. Il peso perso varia notevolmente tra coppie di gemelli monozigoti, ma solo lievemente all'interno delle stesse coppie (104).

Metodi

Il presente studio è una revisione sistematica ed una metanalisi sul contributo genetico agli effetti dell'attività fisica sulla composizione corporea e sulla *fitness* cardiovascolare; per le misure considerate si è cercato di stimare le correlazioni tra gemelli mono- e dizigoti, l'ereditabilità (per gli studi sui gemelli) e l'ereditabilità massima (per gli studi familiari). Sono stati analizzati solo studi che considerino outcomes clinicamente rilevanti: non sono inclusi studi sul somatotipo, il quale non è ancora abbastanza studiato in ambito clinico. Sono stati inclusi anche studi che prevedono l'intervento dietetico in unione a quello sull'attività fisica. In totale sono stati analizzati 14 studi, di cui 9 sui gemelli e 5 familiari. È stata verificata la presenza di eterogeneità²¹ tra gli studi attraverso l'indice I^2 . Un indice $I^2 < 25\%$ indica bassa eterogeneità con possibilità di aggregare tutti i risultati; con $I^2 > 75\%$ non sarebbe stata effettuata l'aggregazione; con eterogeneità media si sarebbero usati due modelli statistici alternativi.

²¹ L'eterogeneità tra gli studi può dipendere da diversi fattori come le popolazioni e i metodi utilizzati. Il test si basa sull'ipotesi nulla che non vi sia eterogeneità statistica. Si effettua un test X^2 con statistica Q data dalla somma delle differenze degli effetti rispetto alla stima aggregata, elevate al quadrato, normalizzate per le relative varianze. L'indice I^2 è dato dalla formula:

$$I^2 = (Q - df) / Q$$

È la frazione di varianza totale spiegata dalla variabilità (eterogeneità) degli studi (25).

Risultati

Non è stato possibile aggregare i dati riguardo all'ereditabilità (nonostante fosse possibile aggregare 3 studi sui gemelli, il risultato era privo di significato), tuttavia è stato possibile effettuare l'aggregazione dei dati riguardo alle correlazioni tra gemelli monozigoti. Sono stati aggregati i dati di 8 studi (104–111). L'età dei gemelli era tra 13 e 39 anni. La frequenza dell'attività fisica andava da 3 a 7 volte a settimana, con durate dai 15 minuti alle 2 ore, ed era di diversi tipi (aerobica e *resistance training*). Non sono stati considerati i soggetti che non hanno completato la prescrizione di allenamento (drop-out): questo può essere un limite perché può riflettere una minore propensione all'attività fisica che potrebbe avere cause anche genetiche.

Sono stati stratificati i risultati per la presenza o meno di una prescrizione dietetica e per sesso. I risultati riguardo alle misure di composizione corporea sono riportati nelle figure 5.29 e 5.30. Né la durata né la frequenza dell'attività fisica influenzano la correlazione tra gemelli nei cambiamenti di composizione corporea. Dalla tabella si nota che le correlazioni tendono a essere più alte negli studi che combinano dieta e attività fisica, suggerendo un ruolo della genetica nella risposta alla dieta oltre che all'attività fisica. Esse sono in genere >50%. Gli autori riportano anche delle stime di ereditabilità massima da altri studi familiari, che risultano molto basse (vedi fig. 5.31).

Non saranno riportati i risultati sulla *fitness* cardiovascolare; i fattori familiari condivisi (genetici e ambientali) risultano avere un ruolo maggiore nella composizione corporea rispetto agli adattamenti funzionali in seguito ad attività fisica. Sembra che i suddetti fattori abbiano un ruolo maggiore nel cambiamento di massa grassa nelle donne e di massa magra negli uomini dopo intervento di attività fisica. Gli autori, confrontando i vari studi, pensano che l'influenza genetica sulla composizione corporea sia comunque più alta negli studi cross-section: per esempio in uno studio sui gemelli di Mustelin et al. (112) l'ereditabilità della percentuale di massa grassa risultava del 68% e quella della circonferenza vita del 66%.

Gli autori citano due studi sui geni legati alla risposta all'attività fisica sulla composizione corporea (113,114) che indicano come il cambiamento di massa magra in seguito ad attività fisica sia legato al gene dell'IGF-1 e ad un polimorfismo nel gene S100A. Gli autori concludono sottolineando l'utilità della conoscenza della risposta all'at-

Outcome	All studies	Studies including a combined physical activity and diet intervention	Studies only including a physical activity intervention
Body fat percentage (%)	0.55 (0.32–0.72)*** (n = 72) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.61 (0.28–0.82)** (n = 33) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.49 (0.16–0.73)** (n = 39) Hopkins N et al. (2012) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)
BMI	0.69 (0.49–0.82)*** (n = 58) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.79 (0.54–0.91)*** (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.58 (0.23–0.79)** (n = 31) Hopkins N et al. (2012) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)

Fat free mass (kg)	0.57 (0.35–0.73)*** (n = 73) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.71 (0.43–0.87)*** (n = 33) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.43 (0.09–0.68)* (n = 40) Hopkins N et al. (2012) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)
	0.58 (0.13–0.83)* (n = 48) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984)	0.68 (0.16–0.90)* (n = 33) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.27 (–0.36–0.73) (n = 15) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984)
Fat mass to fat free mass ratio	0.69 (0.42–0.85)*** (n = 36) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984)	0.82 (0.58–0.93)*** (n = 21) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.30 (–0.33–0.75) (n = 15) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984)

Waist circumference (cm)	0.50 (0.09–0.77)* (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	–	–
Hip circumference (cm)	0.51 (0.11–0.77)* (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	–	–
Waist to hip ratio	0.29 (–0.16–0.64) (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	–	–
Sum of skin folds (cm)	0.67 (0.37–0.85)*** (n = 30) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984)	0.73 (0.39–0.89)*** (n = 21) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.49 (–0.26–0.87) (n = 9) Prud'Homme D et al. (1984)
Trunk fat	0.52 (0.12–0.78)* (n = 27)	0.56 (0.13–0.82)* (n = 21)	0.30 (–0.68–0.89) (n = 6)

Extremity skin fold (cm)	Hopkins N et al. (2012)	Hopkins N et al. (2012)	
	Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	
Trunk to extremity ratio	0.54 (-0.39-0.92) (n = 21)		
	Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)		
Weight (kg)	0.48 (-0.30-0.88) (n = 21)		
	Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)		
	0.67 (0.48-0.79)*** (n = 73)	0.73 (0.47-0.88)*** (n = 33)	0.61 (0.32-0.79)*** (n = 40)
	Poehlman A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	Poehlman A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	Hopkins N et al. (2012) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)

n number of twin pairs, VO₂ max maximal oxygen uptake, BMI body mass index
*p < 0.05; **p < 0.01; ***p < 0.001

Fig. 5.29. Correlazioni aggregate intra-coppia di gemelli MZ (intervalli di confidenza 95%). Da Zadro et al., 2017 (27).

Outcome	All studies	Females	Males
Body fat percentage (%)	0.55 (0.32–0.72)*** (n = 72) Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.63 (0.36–0.80)*** (n = 41) Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.58 (–0.04–0.87) (n = 17) Poehlam A et al. (1987) Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)
BMI	0.69 (0.49–0.82)*** (n = 58) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.63 (0.36–0.80)*** (n = 41) Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.63 (–0.13–0.93) (n = 11) Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)

Fat free mass (kg)	<p>0.57 (0.35–0.73)*** (n = 73)</p> <p>Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)</p>	<p>0.52 (0.19–0.75)** (n = 38)</p> <p>Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)</p>	<p>0.80 (0.39–0.95)** (n = 17)</p> <p>Poehlam A et al. (1987) Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)</p>
Fat mass (kg)	<p>0.58 (0.13–0.83)* (n = 48)</p> <p>Poehlam A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984)</p>	<p>0.85 (0.63–0.94)*** (n = 25)</p> <p>Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984)</p>	<p>0.40 (–0.26–0.81) (n = 17)</p> <p>Poehlam A et al. (1987) Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)</p>
Fat mass to fat free mass ratio	<p>0.69 (0.42–0.85)*** (n = 36)</p> <p>Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984)</p>	<p>0.85 (0.61–0.95)*** (n = 19)</p> <p>Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984)</p>	<p>0.62 (–0.15–0.92) (n = 11)</p> <p>Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)</p>

Waist circumference (cm)	0.50 (0.09–0.77)* (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.36 (–0.15–0.72) (n = 20) Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000)	0.83 (0.21–0.97)* (n = 7) Bouchard C et al. (1994)
Hip circumference (cm)	0.51 (0.11–0.77)* (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.58 (0.13–0.83)* (n = 20) Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000)	0.25 (–0.62–0.84) (n = 7) Bouchard C et al. (1994)
Waist to hip ratio	0.29 (–0.16–0.64) (n = 27) Koenigstorfer J et al. (2011) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.27 (–0.24–0.66) (n = 20) Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000)	0.35 (–0.55–0.87) (n = 7) Bouchard C et al. (1994)
Sum of skin folds (cm)	0.67 (0.37–0.85)*** (n = 30) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984)	0.78 (0.46–0.92)*** (n = 19) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984)	0.51 (–0.30–0.89) (n = 11) Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)

Trunk fat	0.52 (0.12–0.78)* (n = 27) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.67 (0.22–0.89)** (n = 14) Hainer V et al. (2000)	0.15 (–0.68–0.81) (n = 7) Bouchard C et al. (1994)
Extremity skin fold (cm)	0.54 (–0.39–0.92) (n = 21) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.78 (0.43–0.93)** (n = 14) Hainer V et al. (2000)	0.00 (–0.75–0.75) (n = 7) Bouchard C et al. (1994)
Trunk to extremity ratio	0.48 (–0.30–0.88) (n = 21) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000)	0.70 (0.27–0.90)** (n = 14) Hainer V et al. (2000)	0.00 (–0.75–0.75) (n = 7) Bouchard C et al. (1994)
Weight (kg)	0.67 (0.48–0.79)*** (n = 73) Poehlman A et al. (1987) Koenigstorfer J et al. (2011) Hopkins N et al. (2012) Bouchard C et al. (1994) Hainer V et al. (2000) Hamel P et al. (1986) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.70 (0.46–0.84)*** (n = 41) Koenigstorfer J et al. (2011) Hainer V et al. (2000) Prud'Homme D et al. (1984) Afman G et al. (1988)	0.45 (–0.20–0.83) (n = 17) Poehlman A et al. (1987) Bouchard C et al. (1994) Prud'Homme D et al. (1984)

n number of twin pairs, VO₂ max maximal oxygen uptake, BMI body mass index
*p < 0.05; **p < 0.01; ***p < 0.001

Fig. 5.30. Correlazioni aggregate intra-coppia di gemelli MZ (intervalli di confidenza 95%). Da Zadro et al., 2017 (27).

Maximal heritability estimates from family studies (includes variance explained by genetic and non-genetic sources shared within families)

Outcome	Author (year)	Maximal heritability (95% CI)
Fat mass (kg)	Rice T (1999)	0% ^a
Trunk skin folds (cm)	Perusse L (2000)	21% (14 to 28%)
Extremity skin folds (cm)	Perusse L (2000)	15% (5 to 25%)
Subcutaneous fat (sum of eight skin folds) (cm)	Perusse L (2000)	15% (8 to 22%)
Trunk to extremity skin fold ratio (adjusted for subcutaneous fat)	Perusse L (2000)	14% (10 to 18%)
Waist circumference (cm) (adjusted for BMI)	Perusse L (2000)	0% ^a

CI confidence interval, VO_2 max maximal oxygen uptake, W watts, BMI body mass index

^aUnable to calculate the standard error and thus present the 95% CI

Fig. 5.31. Ereditabilità massima da altri studi. Da Zadro et al., 2017 (27).

-tività fisica da parte di soggetti diversi (in base a test genetici o indagini familiari), per cui sono necessarie ulteriori ricerche.

5.2.1.6. Silventoinen et al., 2020, Genetics of somatotype and physical fitness in children and adolescents (79)

Questo studio è già stato visto al paragrafo 5.1.1.8 in quanto in esso viene rilevato anche il somatotipo.

Soggetti

Campione: 216 famiglie con gemelli (51% ragazze); 87 coppie di gemelli MZ e 73 coppie DZ dello stesso sesso, e 56 coppie DZ di sesso opposto.

Età: dai 3 ai 18 anni.

Luogo: Portogallo

Metodi

Rilevati parametri relativi alla *fitness* fisica. Per l'analisi statistica, vedi par. 1.1.8.

Risultati

Per le misure antropometriche le h^2 variano da 0.55 a 0.91 (fig. 5.32).

Additive genetic and unique environmental variance components with 95% confidence intervals of anthropometric and physical fitness measures by age.

Variables	Younger than 12 years				12 years of age or older			
	Additive genetic factors		Unique environmental factors		Additive genetic factors		Unique environmental factors	
	a ²	95% confidence intervals LL UL	e ²	95% confidence intervals LL UL	a ²	95% confidence intervals LL UL	e ²	95% confidence intervals LL UL
Anthropometric								
Body weight	0.91	0.85 0.94	0.09	0.06 0.15	0.80	0.67 0.87	0.20	0.13 0.33
Height	0.89	0.84 0.93	0.11	0.07 0.16	0.84	0.72 0.91	0.16	0.09 0.28
Humerus diameter	0.55	0.36 0.69	0.45	0.31 0.64	0.94	0.90 0.97	0.06	0.03 0.10
Femur diameter	0.63	0.45 0.75	0.37	0.25 0.55	0.84	0.71 0.90	0.16	0.10 0.29
Calf circumference	0.81	0.70 0.87	0.19	0.13 0.30	0.55	0.34 0.71	0.45	0.29 0.66
Upper arm circumference	0.79	0.67 0.86	0.21	0.14 0.33	0.86	0.74 0.92	0.14	0.08 0.26
Triceps skinfold	0.82	0.73 0.88	0.18	0.12 0.27	0.57	0.34 0.72	0.43	0.28 0.66
Subscapular skinfold	0.89	0.82 0.93	0.11	0.07 0.18	0.86	0.73 0.92	0.14	0.08 0.27
Suprailiac skinfold	0.87	0.79 0.92	0.13	0.08 0.21	0.81	0.67 0.89	0.19	0.11 0.33

Abbreviations: a²=additive genetic factors; e²=unique environmental factors; LL=lower limit; UL=upper limit

Fig. 5.32. Ereditabilità come proporzione di varianza dovuta a fattori additivi genetici (a²). Da Silventoinen et al., 2020 (79).

Non si sono trovate chiare differenze tra bambini ed adolescenti (si può notare come la circonferenza del polpaccio e la plica tricipitale negli adolescenti sembrano essere le misure meno determinate geneticamente, mentre il diametro dell'omero sarebbe quella più dipendente dalla genetica, anche se non sono stati condotti test per rilevare la significatività delle differenze tra le distribuzioni delle varie misure).

5.2.2. Studi familiari riguardo ad altri parametri

5.2.2.1. Sánchez-Andrés et al., 1994, Heritabilities of morphological and body composition characteristics in a Spanish population (29)

Soggetti

Campione: 261 famiglie (844 soggetti)

Età: 6-8 anni (fratelli), 28-67 anni (genitori)

Luogo: Madrid

Metodi

Oltre ad alcune misure cranio-facciali (che non saranno riportate nel dettaglio), sono state effettuate le misure di peso, altezza, pliche cutanee, lunghezze ossee e circonferenze. La composizione corporea è stata stimata dalle aree muscolari e adipose del braccio, derivate dalle misure di circonferenza e dalle pliche bicipitale e tricipitale. È stato calcolato il BMI. È stata applicata la trasformazione logaritmica alle distribuzioni che presentavano *skewness*. Si sono corretti i valori per età e sesso attraverso regressione, e i residui sono stati standardizzati da 0 a 1.

Risultati

L'ereditabilità è stata calcolata in diversi modi, come mostrato nelle figure 5.33 e 5.34. La stima migliore dell'ereditabilità (definita "in senso stretto" dagli autori, cioè senza contributo di fattori genetici non additivi, ma comprendente comunque anche fattori ambientali familiari non trattandosi di uno studio sui gemelli) secondo gli autori è quella che si ha confrontando i valori dei figli con quelli della media tra i genitori (*midparent*) attraverso la tecnica di regressione. h^2 è stata calcolata anche a partire dalle correlazioni tra genitori e figli e tra fratelli.

Tra la prima colonna (regressione figli-*midparent*) e la quarta (correlazione tra fratelli) è stata rilevata una differenza significativa attraverso il test di Wilcoxon²²: l'ereditabilità risulta più alta se ricavata dalla correlazione tra fratelli rispetto a quella ricavata dalla relazione genitore-figlio. Questo può essere dovuto all'ambiente comune familiare in cui crescono i bambini. Per quanto riguarda l'ereditabilità ricavata dalla relazione genitore-figlio, si è notato come h^2 cali progressivamente dalle misure di lunghezza, alle circonferenze, alle pliche cutanee; per quanto riguarda l'ereditabilità stimata dalla correlazione tra fratelli, non è stato trovato questo pattern. In figura 5.35 sono riportate le misure medie di h^2 riguardo alle misure cranio-facciali, scheletriche e relative al grasso.

Gli autori ricordano che i valori ricavati dalle correlazioni tra fratelli possono variare molto a seconda dell'età del campione.

Heritability estimates for body anthropometric traits.

Variable	Midparent-offspring regression (n = 111)	2* (parent offspring correlation) (n = 472-822)**	Corrected parent-offspring correlation* (n = 472-822)**	2* (sib correlation) (max. likelihood) (n = 349-435)**	Intraclass sib correlation (n = 237)**
Height	0.57	0.80	0.62	0.72	0.72
Sitting height	0.58	0.69	0.59	0.64	0.63
Ileospinal height	0.57	0.80	0.58	0.72	0.71
Total arm length	0.66	0.79	0.65	0.58	0.57
Biacromial diameter	0.34	0.48	0.40	0.35	0.39
Biliac diameter	0.36	0.46	0.45	0.54	0.57
Bithrocanteric diameter	0.41	0.51	0.51	0.55	0.57
Chest breadth	0.41	0.48	0.43	0.42	0.44
Chest depth	0.38	0.45	0.41	0.48	0.49
Bicondylar humerus	0.36	0.38	0.37	0.55	0.55
Bicondylar femur	0.67	0.77	0.71	0.61	0.60
Mean b^2	0.48	0.60	0.52	0.56	0.57

* heritability corrected for assortative mating effect ($h^2 = 2 r_{\text{parent-offspring}} / (1 + r_{\text{father-mother}})$)

** approximate sample size estimated through maximum likelihood correlations (see text)

*** number of sibships

Fig. 5.33. Ereditabilità. Da Sánchez-Andrés et al., 1994 (29)

²² Test simile al t-test, usato per campioni piccoli (25).

Heritability estimates for fat-related traits.

Variable	Midparent-offspring regression (n = 111)	2* (parent-offspring correlation) (n = 346-607)**	Corrected parent-offspring correlation* (n = 346-607)**	2* (sib correlation) (max. likelihood) (n = 346-405)**	Intraclass sib correlation (n = 237)**
Upper arm circumference	0.33	0.36	0.36	0.67	0.68
Thigh circumference	0.42	0.49	0.58	0.57	0.58
Calf circumference	0.47	0.43	0.52	0.67	0.67
Triceps skinfold	0.40	0.38	0.41	0.40	0.40
Biceps skinfold	0.26	0.29	0.26	0.48	0.48
Subscapular skinfold	0.31	0.40	0.36	0.56	0.58
Suprailiac skinfold	0.20	0.23	0.23	0.73	0.73
Mid-thigh skinfold	0.21	0.22	0.26	0.44	0.45
Medial calf skinfold	0.35	0.33	0.38	0.56	0.55
Weight	0.39	0.46	0.49	0.59	0.61
BMI	0.40	0.47	0.45	0.60	0.61
Arm fat area	0.29	0.33	0.34	0.55	0.56
Arm muscle area	0.45	0.47	0.42	0.66	0.66
Mean h^2	0.34	0.37	0.39	0.58	0.58

* heritability corrected for assortative mating effect ($h^2 = 2 r_{\text{parent-offspring}} / (1 + r_{\text{father-mother}})$)

** approximate sample size estimated through maximum likelihood correlations (see text)

*** number of sibships

Fig. 5.34. Ereditabilità. Da Sánchez-Andrés et al., 1994 (29).

5.2.2.2. Huygens, 2004, Determinants and upper-limit heritabilities of skeletal muscle mass and strength (28)

In questo studio, già descritto nel par. 5.1.2.5, vengono studiate anche le componenti del somatotipo.

Soggetti

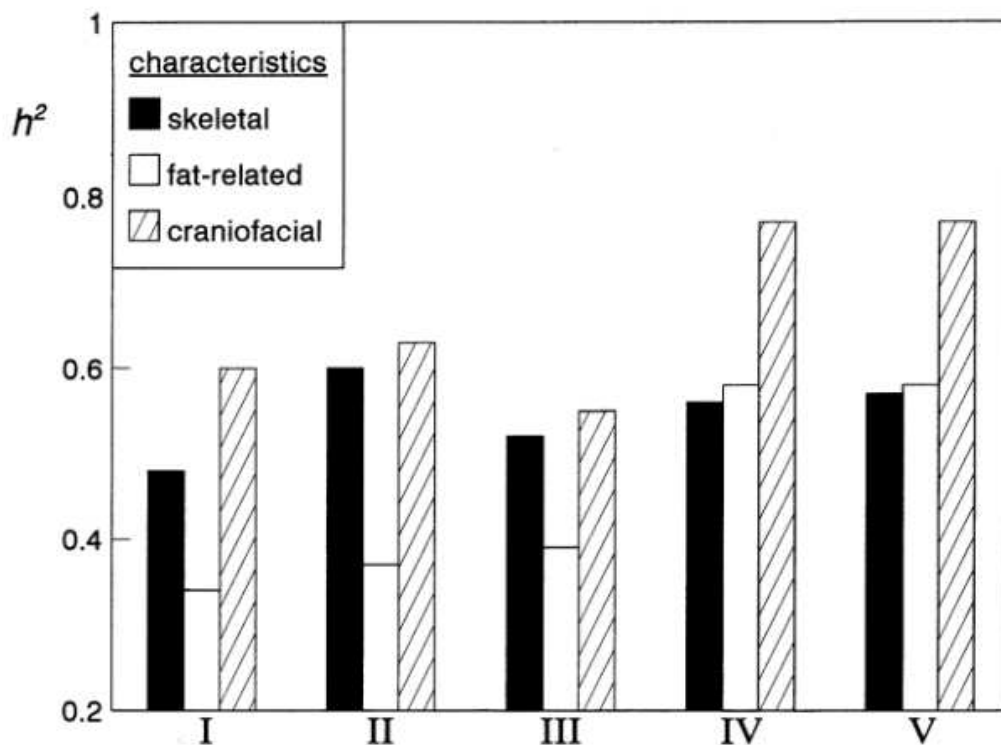
Campione: primo di dati: 748 fratelli maschi, secondo set: 25 gemelli monozigoti e 16 dizogti dal *Twin & Training Study* di Thomis et al. del 1998 (89)

Età: 17-36 anni (primo set), 22.4±3.7 anni (secondo set)

Luogo: Belgio

Metodi

Sono state effettuate misure antropometriche e di forza muscolare (quest'ultime saranno qui tralasciate). Il livello di attività fisica è stato rilevato tramite il questionario di



Average heritabilities derived through different methods of estimation: I: midparent-offspring regression; II: $2 r_{\text{parent-offspring}}$; III: $2 r_{\text{parent-offspring}} / (1 + 2 r_{\text{spouses}})$; IV: $2 r_{\text{sib}}$ (maximum likelihood); V: $2 r_{\text{sib}}$ (intra-class).

Fig. 5.35. Grafico delle ereditabilità stimate con diversi metodi. Da Sánchez-Andrés et al., 1994 (29)

Baecke (90). Si è calcolata l'ereditabilità massima per tutti i parametri (qui chiamata *trasmissibilità* e indicata con t^2). Si è confrontato un modello statistico che tiene conto dei contributi genetici ed ambientali (GE) con un modello nullo che prevede solo i contributi ambientali (E), utilizzando il criterio di massima verosimiglianza (test del X^2). Qualora le correlazioni tra fratelli fossero state >0.5 , si sarebbe confrontato un terzo modello, che tiene conto anche del contributo dell'ambiente condiviso (GCE), con il modello GE. Il software utilizzato era QTDT.

In seguito sono state comparate le trasmissibilità ottenute dallo studio con quelle ottenute nel campione di gemelli dall'altro studio (*Twin & Training Study*) (89). Siccome per i gemelli non è necessaria una correlazione >0.5 per distinguere tra contributo ambientale condiviso e contributo genetico, in questo caso si è testato sempre il modello GCE contro il modello GE. Per i gemelli si è usato anche il software Mx oltre al QTDT, e si sono confrontati i risultati.

Sono stati calcolati, attraverso regressione, i coefficienti di determinazione R^2 tra il livello d'attività fisica (*sport index*) e i vari parametri.

Risultati

I dati descrittivi e di trasmissibilità (ereditabilità massima) sono riportati in fig. 5.36. Solo il 23,9% dei partecipanti non praticava sport.

Descriptive Statistics and Transmissibilities of Body Composition Parameters and the Baecke Sport Index (N = 748)

Trait	Mean	SD	t ² (%)
Weight (kg) (Wt)	74.2	10.2	81
Stature (cm) (St)	180.4	6.5	92
Body mass index (kg/m ²) (BMI)	22.8	2.8	81
Endomorphy (End)	3.2	1.4	67
Mesomorphy (Mes)	4.4	1.1	97
Ectomorphy (Ect)	3.0	1.2	86
Log %fat (LPF)	2.7	0.4	69
Fat-free mass (kg) (FFM)	62.0	6.1	99
Circumference upper arm relaxed (mm) (CUR)	29.0	2.7	82
Circumference upper arm flexed (mm) (CUF)	32.0	2.8	90
Circumference forearm (mm) (CFA)	27.4	1.6	92
Circumference waist (mm) (CW)	79.2	7.4	77
Circumference hip (mm) (CH)	96.2	5.8	71
Circumference thigh (mm) (CT)	50.4	3.5	76
Circumference thigh at patella (mm) (CTP)	39.7	3.1	71
Muscle + bone cross-sect. area arm (cm ²) (MBA arm)	58.9	10.5	89
Muscle + bone cross-sect. area thigh (cm ²) (MBA thigh)	171.5	23.1	91
Volume thigh (cm ³) (VolT)	4.3	0.8	99
Volume arm (cm ³) (VolA)	3.0	0.4	99
Sport index (SI)	3.0	0.7	55

Note: Transmissibilities estimated as $(V_g + V_c) / V_{total}$ by variance components analyses in QTDT.

Fig. 5.36. Medie ed ereditabilità massima dei parametri. Huygens et al., 2004 (28).

Dalla tabella si può notare la tendenza alla maggiore trasmissibilità delle circonferenze muscolari del braccio e della gamba rispetto alle misure influenzate dalla quantità di grasso corporeo.

Estimated Contributions of Genes and Environmental Factors in Both Studies Using QTDT Variance Components Analysis and Reported Heritability Estimates for Elbow Flexor Muscle and Strength Measurements

Trait	Study	Mean	Variance	Model ^a	Proportion explained variance (QTDT, VC)			Reported proportions explained variance (Mx) ^b		
					G	C	E	C (CI)	C	E
Arm circumference (cm)	T&T	27.74	6.28	GE	.86	–	.14	.86 (.71–.93)	–	.14
Arm circumference (cm)	LGfMS	29.03	7.48	GE	.82	–	.18			
Muscle area (CT-scan) (cm ²)	T&T	49.27	54.54	GE	.85	–	.15	.92 (.79–.97)	–	.08
MBA arm (anthropometry) (cm ²)	LGfMS	58.91	110.89	GE	.89	–	.11			
BMI (kg/m ²)	T&T	22.58	7.38	GE	.93	–	.07	.92 (.81–.95) ^c	–	.08
BMI (kg/m ²)	LGfMS	22.78	7.64	GE	.81	–	.19			

[omissis]

Note: ^aGE-model: significant χ^2 (1df) for E vs. GE model, $p < 0.05$, indicating significant contributions of polygenic factors and unique environmental variation. GCE-model: significant χ^2 (1df) for GE vs. GCE model, $p < 0.05$, indicating significant contributions of common environmental factors, polygenic factors, and unique environmental variation. CI: Confidence intervals for G estimates in Mx between brackets.

^b Reported in Thomis et al. (1998); ^cAdditive + dominant genetic factors.

Fig. 5.37. Risultati dell'analisi statistica. Da Huygens et al., 1994 (28). T&T si riferisce a campione di gemelli, LGfMS al campione dello studio presente.

In fig. 5.37 sono riportati i risultati delle analisi statistiche. Il modello GCE è risultato significativo solo per le misure di forza (qui non riportate). I valori di ereditabilità massima (colonna G) nei due campioni sono risultati simili.

Il livello d'attività fisica spiega solo l'1,6% della varianza dell'area muscolo-scheletrica della coscia; gli altri parametri non risultano influenzati dal livello di attività fisica.

Gli autori rimarcano il fatto che il presente studio conferma studi precedenti che riportavano un'ereditabilità dei fenotipi di massa muscolare superiore all'85% (71,89,115). Secondo uno di questi articoli (89) il contributo dell'ambiente condiviso a questi fenotipi sarebbe minimo: in questo caso i risultati di t^2 del presente studio sarebbero simili alla reale ereditabilità genetica. Occorre ricordare però che l'ereditabilità varia a seconda dell'ambiente, che comprende anche il tipo di allenamento praticato; nel presente studio non è riportata alcuna distinzione tra attività di *resistance* e di *endurance*: una distinzione tra le due potrebbe dare risultati diversi di ereditabilità. Non si possono estendere i risultati neanche alla popolazione generale: infatti nel presente studio solo il 23,9% dei soggetti non praticava attività fisica, ma questo può essere un bias in quanto ad uno studio sulla forza muscolare parteciperà più probabilmente chi pratica qualche tipo di sport o esercizio fisico.

5.2.2.3. Jelenkovic, 2011, Quantitative genetics of human morphology and obesity-related phenotypes in nuclear families from the Greater Bilbao (Spain): Comparison with other populations (93)

In questo studio, già discusso al par. 5.1.2.10, oltre alle componenti del somatotipo, vengono studiati anche altri parametri antropometrici.

Soggetti

Campione: 1376 coppie genitore-figlio e 414 coppie di fratelli/sorelle

Età: 2-61 anni

Luogo: Paesi Baschi

Metodi

Vedi al par. 5.1.2.10. In aggiunta, è necessario sottolineare che è stata applicata l'analisi delle *componenti principali* (vedi par. 5.1.2.3), chiamata *Factor Analysis*, per raggruppare i valori in pochi fattori: *breadths* (BRsF), *circumferences* (CRsF) e *skinfolds* (SKsF).

Risultati

Il valore di Kaiser-Meyer-Olkin indica l'adeguatezza del campione per la *Factor Analysis*; l'ipotesi nulla d'indipendenza delle variabili presenti in ogni categoria è rigettata (il che significa che il campione è adatto alla *Factor Analysis*). I fattori BRsF, CRsF e SKsF spiegano rispettivamente il 94.0%, 93.9% and 73.5% della varianza totale del set di parametri che essi comprendono. I risultati sono riportati in fig. 5.38. Le correlazioni trovate tra genitori potrebbero essere dovute anche all'ambiente simile, oltre che all'accoppiamento assortativo, almeno per i parametri più influenzabili. La correlazione per il WHR, che risulta tra fratelli maggiore di quella tra genitori e figli, potrebbe indicare una maggior tendenza del grasso addominale a modificarsi con l'aumento dell'età rispetto agli altri parametri.

Gli autori riportano anche i risultati di ereditabilità di altri studi precedenti, qui mostrati in fig. 5.39. Da questa tabella si può notare una maggiore h^2 della circonferenza dei fianchi rispetto a quella della vita; la circonferenza vita ed il WHR tendono ad essere i tratti meno ereditabili tra quelli riportati.

In conclusione, sembra che i fenotipi legati alla massa grassa siano quelli meno ereditabili.

5.2.2.4. Elks et al., 2012, Variability in the heritability of body mass index: a systematic review and meta-regression (101)

Vedi al par. 5.2.1.3.

Familial correlations, narrow sense heritability estimates (h^2) and associated standard errors (SE) for the studied anthropometric phenotypes.

Phenotypes	Correlations ^a			Heritability \pm SE ^b
	Spouses	Parent-offspring	Siblings	
<i>Simple measures and factors</i>				
Stature	0.21	0.40	0.41	0.69 \pm 0.04
Iliospinal height	0.22	0.39	0.40	0.66 \pm 0.04
Sitting height	0.18	0.31	0.35	0.58 \pm 0.04
Biacromial breadth	-0.02	0.23	0.26	0.46 \pm 0.04
Bicristal breadth	0.21	0.28	0.33	0.50 \pm 0.04
Humerus breadth	0.09	0.36	0.36	0.65 \pm 0.04
Femur breadth	0.09	0.37	0.32	0.68 \pm 0.04
BRsF	0.13	0.36	0.34	0.64 \pm 0.04
Weight*	0.16	0.30	0.32	0.53 \pm 0.05
Upper arm rel. circumference	0.04	0.22	0.24	0.44 \pm 0.05
Upper arm cont. circumference	0.07	0.20	0.21	0.38 \pm 0.05
Waist circumference	0.16	0.22	0.23	0.39 \pm 0.05
Hip circumference	0.17	0.26	0.32	0.47 \pm 0.05
Calf circumference	0.17	0.29	0.30	0.52 \pm 0.05
CRsF	0.13	0.26	0.26	0.47 \pm 0.05
Biceps skinfold	0.12	0.22	0.30	0.41 \pm 0.05
Triceps skinfold	0.06	0.24	0.26	0.45 \pm 0.05
Subscapular skinfold*	0.10	0.20	0.19	0.35 \pm 0.05
Suprailiac skinfold	0.10	0.20	0.17	0.37 \pm 0.05
Abdominal skinfold	0.12	0.19	0.17	0.34 \pm 0.05
Calf skinfold	0.14	0.29	0.23	0.50 \pm 0.05
SKsF	0.13	0.23	0.22	0.41 \pm 0.05
<i>Obesity-related indices</i>				
BMI	0.15	0.25	0.24	0.44 \pm 0.05
SF6	0.13	0.22	0.20	0.39 \pm 0.05
WHR	0.15	0.12	0.32	0.28 \pm 0.05
TER	0.01	0.20	0.27	0.41 \pm 0.05
<i>Somatotype components</i>				
Endomorphy	0.11	0.21	0.21	0.38 \pm 0.05
Mesomorphy	0.08	0.32	0.29	0.59 \pm 0.05
Ectomorphy	0.16	0.25	0.27	0.45 \pm 0.05

* log-transformed. ^a p -values $<$ 0.05 are marked in bold (for correlations); ^b All estimates were significant at level $p <$ 0.0001.

Fig. 5.38. Risultati. Da Jelenkovic et al., 2011 (93). WHR = Waist-to-hip ratio, TER = Trunk-to-extremity skinfold ratio.

Summary of data from selected studies regarding narrow sense heritability (h^2) (%) estimated by maximum likelihood methods for height and some obesity-related phenotypes.

Reference	Population	Study design	Height	Weight	Waist C.	Hip C.	BMI	WHR
Choh et al. (2001)	Samoan	EP (adults)	58	46			41	
Luke et al. (2001)	African ancestry	NF (adults)						
	Nigerian		62	56			48	
	Jamaican		74	55			58	
	US		87	56			53	
North et al. (2003) ^a	American Indian	EP (adults)		51			44	54
Juo et al. (2004)	Caribbean Hispanic	EP (adults)		47			44	5 NS
Butte et al. (2006)	Hispanic	SB (4–19 years)	71	36	43	48	39	
Voruganti et al. (2006)	Alaskan Eskimos	EP (adults)		64	55		57	
Bastarrachea et al. (2007)	Mexican	EP (12 years–adults)	77	34	33		36	
Bayoumi et al. (2007)	Arabian	EP (adults)	68	68	40		68	
Zillikens et al. (2008)	Netherlands	EP (adults)	84	52	40	46	44	40
Mathias et al. (2009)	Indian	EP (adults)	72	40	28	37	44	21
Traglia et al. (2009)	Italian	EP (adults)	80	42	44		35	
Current study	Greater Bilbao	NF (2 years–adults)	69	53	39	47	44	28

EP, extended pedigree; NF, nuclear family; SB, siblings; C, circumference; NS, non-significant. Twin studies were not included. Adults are defined as 16 years of age and older. Phenotypes were adjusted for the effects of age and sex in all studies considered. ^a Additionally adjusted for CVD risk factors.

Fig. 5.39. Risultati di altri studi. Da Jelenkovic et al., 2011 (93).

5.2.2.5. Tabella riassuntiva degli studi sul BMI

Nella seguente tabella 5.5 si riassumono i risultati degli studi su gemelli e familiari che considerano il BMI.

	tipo	ambiente		BMI					
		nazione	AF dieta	h2 M	h2 F	h2 max	r MZ	r Sib	
Zadro 2017	metanalisi (gemelli)		x				0,79		
Silventoinen 2016	metanalisi (gemelli)	x		0,42-0,75	0,41-0,75				
Elks 2012	metanalisi (gemelli e familiari)			0,47-0,90		0,24-0,81			
Jelenkovic 2011	familiare					0,44			0,24
Reis 2007	gemelle (n=28)		x		0,42				
Huygens 2004	familiare		x			0,81-0,93			
Schousboe 2004	gemelli			0,63	0,58				
Sánchez 1994	familiare			0,41-0,90		0,24-0,93	0,79		0,61
									0,24-0,61

Tab. 5.5 Risultati degli studi sul BMI. AF = Attività Fisica.

5.2.3. Studi di genetica molecolare riguardo ad altri parametri

5.2.3.1. *Den Hoed et al., 2010, Genetic Susceptibility to Obesity and Related Traits in Childhood and Adolescence - Influence of Loci Identified by Genome-Wide Association Studies (116)*

Background

Studi precedenti mostrano come il 40-70% della varianza di tratti legati all'obesità sia dovuta a fattori genetici. Da studi GWA (*Genome Wide Association*) sono stati identificati 16 loci associati al BMI e 4 loci associati alla circonferenza della vita. Sembra che l'attività fisica influisca sulla percentuale di varianza dovuta a fattori genetici nell'adulto.

Soggetti

Campione: 1252 bambini e 790 adolescenti

Età: 9.7±0.4 anni (bambini), 15.5 ±0.5 anni (adolescenti)

Luogo: Europa

Metodi

Si è studiata l'associazione di 17 SNPs, nei 16 loci summenzionati²³, con alcuni parametri legati all'obesità, nel campione di bambini e di adolescenti dello studio EYHS (*European Youth Heart Study*). I parametri considerati sono: il BMI, la somma delle pliche (tricipitale, bicipitale, sottoscapolare e soprailiaca) e l'altezza. L'associazione è stata calcolata attraverso regressione lineare, correggendo per diverse variabili quali età e sesso. L'associazione è stata studiata anche per un *genetic predisposition score* (GPS-17) dato dal numero di alleli (tra i 17) legati all'obesità (un secondo modello alternativo prevedeva un GPS-12). Tutti i parametri sono stati normalizzati e standardizzati a media 0 e deviazione standard 1. È stata quindi effettuata una metanalisi con altri 2 studi (117,118) per quanto riguarda il BMI. Si è infine studiato se l'associazione tra GPS-17 ed i parametri studiati variasse al variare del livello di attività fisica; l'attività fisica è stata rilevata tramite un accelerometro in grado di distinguere l'intensità dell'attività durante 4 giorni (2 durante la settimana e 2 nel fine settimana).

²³ In un locus, quello del BDNF, sono presenti due varianti di polimorfismo.

Associations of the individual obesity susceptibility SNPs and the GPS-12 and GPS-17 with anthropometric traits in children and adolescents of the EYHS ($n = 2,042$)

SNP nearest gene	BMI			Sum of skinfolds			Waist circumference			Height		
	Effect size (SD/allele)	SE	P	Effect size (SD/allele)	SE	P	Effect size (SD/allele)	SE	P	Effect size (SD/allele)	SE	P
rs2815752	0.081	0.03	8.9×10^{-3}	0.052	0.03	0.06	0.062	0.02	4.8×10^{-3}	0.031	0.03	0.32
rs10913469	0.136	0.04	4.2×10^{-4}	0.126	0.03	2.5×10^{-4}	0.075	0.03	6.8×10^{-3}	-0.009	0.04	0.82
rs2605100*	0.012	0.03	0.73	0.060	0.03	3.9×10^{-2}	0.060	0.02	1.0×10^{-2}	-0.027	0.03	0.42
rs6548238	0.148	0.04	1.9×10^{-4}	0.150	0.04	2.5×10^{-5}	0.068	0.03	1.6×10^{-2}	0.085	0.04	3.8×10^{-2}
rs7647305	0.048	0.04	0.21	0.028	0.03	0.42	0.030	0.03	0.27	0.034	0.04	0.39
rs10938397	0.051	0.03	0.08	0.061	0.03	2.5×10^{-2}	0.041	0.02	0.06	-0.004	0.03	0.89
rs987237*	0.069	0.04	0.06	0.042	0.03	0.21	0.056	0.03	3.5×10^{-2}	-0.025	0.04	0.50
rs545854*	-0.080	0.04	0.07	0.001	0.04	0.99	-0.050	0.03	0.10	-0.033	0.04	0.47
rs1488830	0.037	0.04	0.35	0.028	0.03	0.41	0.003	0.03	0.91	0.026	0.04	0.52
rs925946	0.057	0.03	0.08	0.065	0.03	2.7×10^{-2}	0.034	0.02	0.14	0.052	0.03	0.12
rs10838738	-0.017	0.03	0.61	-0.012	0.03	0.67	0.001	0.02	0.97	-0.042	0.03	0.21
rs7138803	0.045	0.03	0.13	0.029	0.03	0.28	0.023	0.02	0.29	0.078	0.03	1.3×10^{-2}
rs10146997*	0.022	0.04	0.56	0.029	0.03	0.38	0.018	0.03	0.51	0.039	0.04	0.31
rs8055138	0.012	0.03	0.68	0.031	0.03	0.26	0.004	0.02	0.87	0.004	0.03	0.91
rs1121980	0.020	0.03	0.47	0.033	0.03	0.22	0.004	0.02	0.85	0.009	0.03	0.77
rs17782313	0.013	0.04	0.72	0.015	0.03	0.65	-0.006	0.03	0.83	0.004	0.04	0.93
rs11084753	0.020	0.03	0.54	0.023	0.03	0.41	0.009	0.02	0.69	0.039	0.03	0.24
GPS-12	0.044	0.01	7.1×10^{-6}	0.043	0.01	7.2×10^{-7}	0.025	0.01	3.4×10^{-4}	0.023	0.01	2.4×10^{-2}
GPS-17	0.034	0.01	3.6×10^{-5}	0.039	0.01	1.7×10^{-7}	0.022	0.01	1.7×10^{-4}	0.012	0.01	0.15

Results were obtained using multiple linear regression analysis assuming an additive effect while adjusting for sex, age, age-group, country, and maturity. The sum of skinfolds and waist circumference were additionally adjusted for height. *Located in or near loci identified in GWA studies for waist circumference; all other SNPs were identified in GWA studies for BMI.

Fig. 5.40. Risultati. Da Den Hoed et al., 2010 (116).

Risultati

I risultati sono riportati in fig. 5.40. Il GPS-17 spiega le seguenti proporzioni di deviazione standard (SD):

- per il BMI 0.034 SD per ogni allele
- per la somma delle pliche 0.039 SD/allele
- per la circonferenza vita 0.022 SD/allele

Il numero di alleli associati significativamente ad ogni parametro d'interesse sono:

- 3 alleli per il BMI
- 5 alleli per la somma delle pliche
- 5 alleli per la circonferenza vita

In totale 7 alleli sono associati ai tratti fenotipici d'interesse.

Dalla metanalisi con gli altri due studi (13071 bambini) risulta l'associazione con il BMI di 9 alleli su 13.

Non è stata rilevata alcuna influenza significativa di sesso, gruppo d'età (bambini o adolescenti) e nazione sui parametri d'interesse e sul GPS-17. Non si è trovata nemmeno alcuna influenza dell'attività fisica, né della frazione di attività fisica moderata e vigorosa, sull'associazione tra gli alleli ed i parametri studiati (compreso il GPS-17).

Non si conosce molto sui meccanismi per cui i loci studiati abbiano influenza sull'obesità; gli autori ipotizzano un ruolo di alcuni di essi, espressi in grande quantità nell'ipotalamo, sui meccanismi neurali che controllano il bilancio energetico.

5.2.3.2. Locke et al., 2015, Genetic studies of body mass index yield new insights for obesity biology (119)

Soggetti

Campione: 339224 soggetti

Metodi

Metanalisi su studi genetici effettuati con le tecniche GWAS e MetaboChip (120) sull'associazione con il BMI.

Risultati

Sono stati trovati 97 loci associati al BMI, di cui 56 nuovi. I 97 loci spiegano circa 2.7% della varianza del BMI, ma sembra che la varianza totale spiegata da fattori genetici suggerita dagli studi GWA sia >20%. Sembra che i geni responsabili del BMI (e quindi della suscettibilità all'obesità) siano espressi nel sistema nervoso centrale, e che i meccanismi coinvolti riguardino la funzione sinaptica, il ruolo del glutammato e dell'insulina, il metabolismo e l'adipogenesi.

5.2.3.3. Willems et al., 2017, Large-scale GWAS identifies multiple loci for hand grip strength providing biological insights into muscular fitness (121)

Soggetti

Campione: 195180 soggetti

Metodi

GWAS sull'associazione di geni con la forza di presa (*handgrip*).

Risultati

16 loci risultano associati alla forza di presa; alcuni di questi contengono geni implicati nella struttura oltre che nella funzione delle fibre muscolari. Questo potrebbe significare una predisposizione ad una maggiore o minor massa muscolare a seconda delle varianti geniche.

5.3. Altri studi

5.3.1. Bolonchuk et al., 2000, Association of Dominant Somatotype of Men With Body Structure, Function During Exercise, and Nutritional Assessment (122)

Background

Atleti agonisti di una stessa disciplina presentano somatotipi simili, ma diversi da una disciplina all'altra (123–125). In generale, un individuo principalmente endomorfo pesa di più, è più alto, ed ha una massa grassa maggiore dei mesomorfi e degli ectomorfi; i mesomorfi presentano massa muscolare maggiore ed altezza minore di endomorfi ed ectomorfi; gli ectomorfi pesano meno e hanno una massa grassa minore di endomorfi e

mesomorfi (126–130). Gli uomini endomorfi presentano le maggiori concentrazioni di colesterolo sierico, e gli ectomorfi le minori concentrazioni (126,131). Gli ectomorfi mostrano una maggior dipendenza dal metabolismo glicolitico durante test di sforzo anaerobico, rispetto ad endomorfi e mesomorfi (132).

Soggetti

Campione: 63 uomini

Età: 18-28.5 anni

Luogo: U.S.A.

Metodi

Lo studio si prefigge di studiare l'associazione tra struttura corporea, funzione durante l'esercizio e lo stato nutrizionale. I soggetti sono stati scelti tra i partecipanti ad uno studio sui fabbisogni di minerali. Tra 85 partecipanti sono stati scelti solo coloro che presentavano una dominanza di somatotipo, definita come quella componente avente valore almeno di 0.5 punti maggiore delle altre due componenti. Le misurazioni sono state effettuate in un periodo di 2 settimane durante il quale sono state fornite loro delle diete ritenute ottimali. Le misure funzionali durante esercizio saranno qui omesse. È stato stimato il potassio totale del corpo (TBK; si trova quasi esclusivamente nella massa magra) misurando le emissioni di raggi gamma; dal TBK è stata ricavata la massa cellulare corporea (BCM). La densità corporea è stata determinata attraverso idrodensitometria; dalla densità sono state ricavate la massa grassa (FM) e la massa libera da grasso (FFM). I valori di TBK e di FFM sono stati confrontati anche con i risultati di un'equazione predittiva che tiene conto di età, peso e altezza, valida per la popolazione non atletica. È stato chiesto ai partecipanti anche di compilare un diario alimentare nei 7 giorni precedenti l'entrata in laboratorio. Sono stati inoltre effettuati gli esami ematici.

I soggetti sono stati raggruppati in tre gruppi a seconda del somatotipo dominante (endomorfo, mesomorfo, ectomorfo). È stata applicata l'ANOVA per testare la significatività delle differenze fra i tre gruppi nella struttura corporea, funzione durante l'esercizio e stato nutrizionale; qualora si fosse riscontrata una differenza significativa, i singoli valori medi sarebbero stati confrontati per verificare se significativamente differenti. Si è testato anche se la differenza tra valori misurati di FFM e TBK e quelli ottenuti con equazione era significativamente diversa da 0. Sono stati calcolati i

coefficienti di correlazione parziale tra le singole componenti del somatotipo, corrette per le altre due componenti, e i parametri in esame.

Risultati

I partecipanti sono stati raggruppati in 14 endomorfi dominanti, 30 mesomorfi e 19 ectomorfi. Nelle figure 5.41 e 5.42 sono riportati i valori medi delle misure.

Dalla prima tabella si può notare come il peso tra endomorfi e mesomorfi non differisca significativamente (la media pesata per numero di partecipanti tra i due gruppi risulta 81,1 kg: questo dato sarà utile in seguito considerando gli introiti alimentari). L'altezza dei mesomorfi è significativamente minore rispetto agli altri due gruppi, in accordo con gli studi precedenti; questo conduce a un'importante conseguenza: l'altezza non dovrebbe essere usata come una variabile indipendente nel calcolo del somatotipo, visto che dipende dal somatotipo stesso.

Anthropometric dimensions (mean ± standard error) of the subjects

	Endomorphs n = 14	Mesomorphs n = 30	Ectomorphs n = 19	n = 63
Skinfolds, mm				
triceps	11.9 ^b ± 1.20	9.3 ^b ± 0.76	6.9 ^a ± 0.76	9.1 ± 0.55
subscapular	17.0 ^c ± 1.64	12.0 ^b ± 0.97	7.7 ^a ± 0.37	12.0 ± 0.75
suprailiac	19.1 ^c ± 1.60	8.1 ^b ± 0.96	6.5 ^a ± 0.62	10.1 ± 0.86
sum of three	48.9 ^c ± 3.69	29.3 ^b ± 2.47	21.1 ^a ± 1.37	31.2 ± 1.95
Height, cm	182.2 ^b ± 1.95	174.8 ^a ± 1.23	180.5 ^b ± 1.65	178.1 ± 0.97
Humerus width, cm	6.6 ± 0.16	6.7 ± 0.09	6.5 ± 0.07	6.6 ± 0.06
Femur width, cm	9.5 ± 0.14	9.2 ± 0.12	9.0 ± 0.14	9.2 ± 0.08
Circumferences, cm				
biceps	30.3 ^b ± 0.52	31.2 ^b ± 0.60	27.4 ^a ± 0.35	29.8 ± 0.38
calf	37.5 ^b ± 0.61	36.0 ^b ± 0.61	33.2 ^a ± 0.52	35.5 ± 0.41
Weight, kg	87.7 ^b ± 2.3	78.0 ^b ± 2.9	67.3 ^a ± 1.8	76.9 ± 1.80
Ponderal index*	41.1 ^a ± 0.42	41.1 ^a ± 0.35	44.5 ^b ± 0.19	42.1 ± 0.28

*Ponderal index = height, cm/(body weight, kg)^{0.33}

^{a,b,c}Different superscripts indicate statistically different ($P < 0.05$) means among dominant somatotypes.

Fig. 5.41. Misure per categoria di somatotipo. Da Bolonchuk et al., 2000 (122).

Somatotype ratings and body composition (mean ± standard error) of the subjects

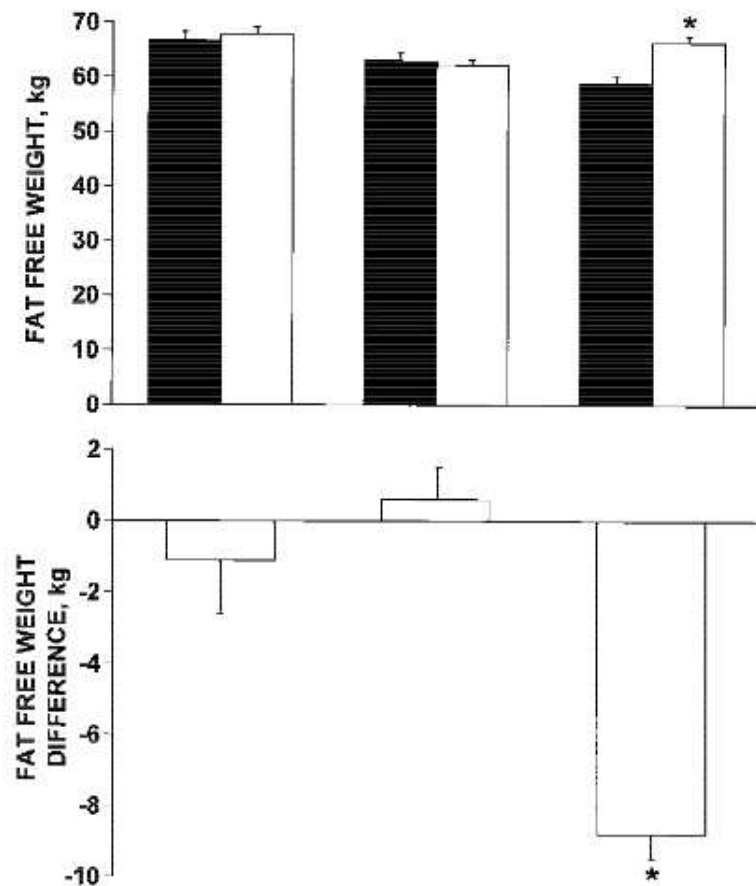
	Endomorphs	Mesomorphs	Ectomorphs	n = 63
Endomorphy	4.8 ^c ± 0.33	2.9 ^b ± 0.24	2.1 ^a ± 0.15	3.1 ± 0.19
Mesomorphy	3.7 ^b ± 0.34	4.6 ^c ± 0.23	2.3 ^a ± 0.16	3.7 ± 0.19
Ectomorphy	1.7 ^a ± 0.21	1.8 ^a ± 0.17	3.9 ^b ± 0.14	2.4 ± 0.16
BMI, kg/m ²	26.4 ^b ± 0.7	25.5 ^b ± 0.8	20.6 ^a ± 0.3	24.2 ± 0.5
Fat-free weight, kg	63.9 ^b ± 1.8	62.0 ^b ± 1.9	56.5 ^a ± 1.5	60.4 ± 1.1
Fat weight, kg	20.8 ^b ± 2.2	14.6 ^{a,b} ± 1.2	9.4 ^a ± 0.6	13.8 ± 0.8
Body fat, %	24.4 ^b ± 2.0	17.8 ^{a,b} ± 0.9	14.0 ^a ± 0.8	17.5 ± 1.1
Total body potassium, g	155 ^a ± 24	144 ^b ± 16	127 ^a ± 18	138 ± 22
Body cell mass, kg	33.2 ^b ± 5.2	31.2 ^b ± 3.5	27.1 ^a ± 3.0	29.5 ± 4.6
Body cell mass, g/cm	0.18 ^b ± 0.01	0.18 ^b ± 0.01	0.15 ^a ± 0.01	0.16 ± 0.01

^{a,b,c}Different superscripts indicate statistically different ($P < 0.05$) means among dominant somatotypes.

Fig. 5.42. Parametri per categoria di somatotipo. Da Bolonchuk et al., 2000 (122).

Dalla seconda tabella si nota una differenza non significativa tra endomorfi e mesomorfi per quanto riguarda FFM e BCM (la media pesata è di 62,6 kg per la FFM e di 31,8 kg per la BCM).

La differenza tra valori misurati di FFM e TBK e valori predetti dall'equazione è risultata diversa da 0 solo per gli ectomorfi dominanti, come riportato in fig. 5.43 per la FFM.



Comparison of densitometrically determined (filled bars) and predicted (open bars; Slaughter and Christ, 1995) fat-free weight in upper panel and differences between predicted and measured fat-free weight in men with dominant somatotypes. Asterisks indicate significant ($P < 0.05$) differences from 0. Values are mean \pm SE.

Fig. 5.43. Differenza tra valori misurati e predetti di FFM. Da Bolonchuk et al., 2000 (122).

Per quanto riguarda l'intake dietetico, i valori sono riportati in fig. 5.44.

<i>Mean daily dietary intake (mean ± standard error) by dominant somatotype component</i>				
	Endomorphs	Mesomorphs	Ectomorphs	RDA or ESADD1*
Energy, kcal	2,866 ± 356	3,391 ± 287	2,828 ± 258	
Protein, g	115 ± 11.2	123 ± 13.2	117 ± 13.8	
Fat, g	106 ± 15.0	144 ± 17.4	100 ± 11.1	
Carbohydrate, g	364 ± 44.8	392 ± 35.6	335 ± 24.8	
Cu, mg	1.6 ± 0.2 ^a	2.4 ± 0.3 ^b	2.1 ± 0.3 ^b	1-3
Fe, mg	19.0 ± 2.1	24.0 ± 4.5	19.0 ± 2.1	12
Mg, mg	335 ± 26 ^a	432 ± 55 ^b	405 ± 74 ^b	350
Zn, mg	13.4 ± 1.3	15.8 ± 1.7	13.3 ± 2.2	15

*NRC (1989).

^{a,b}Different superscripts indicate statistically different ($P < 0.05$) means among dominant somatotypes.

Fig. 5.44. *Intake dietetico. Da Bolonchuk et al., 2000 (122).*

Non si rileva alcuna differenza significativa tra gli introiti di energia e macronutrienti dei tre gruppi; tuttavia gli autori non hanno considerato la differenza di peso, FFM e BCM tra gli ectomorfi da una parte e gli altri due gruppi dall'altra. Dividendo i valori per i kg di peso, FFM, e BCM dei due gruppi di peso (utilizzando le medie pesate per numero di partecipanti per endomorfi e mesomorfi), si ottengono i seguenti valori d'introiti energetici:

- **per peso corporeo:**
 - endomorfi e mesomorfi: 38 kcal/kg
 - ectomorfi: 46 kcal/kg
- **per FFM:**
 - endomorfi e mesomorfi: 50 kcal/kg
 - ectomorfi: 55 kcal/kg
- **per BCM:**
 - endomorfi e mesomorfi: 98 kcal/kg
 - ectomorfi: 115 kcal/kg

Si rileva quindi un maggior introito calorico rapportato al peso negli ectomorfi: questo potrebbe significare un maggior dispendio energetico a riposo in questi soggetti, oppure una maggiore attività fisica non volontaria.

Sono state trovate delle correlazioni statisticamente significative tra il grado di mesomorfia e l'introito di grassi (0.286) e tra il grado di endomorfia e l'introito di carboidrati (-0.294); la correlazione non indica quale delle due variabili sia la causa e quale l'effetto, e va ribadito che gli introiti alimentari non sono rapportati al peso del singolo soggetto.

5.3.2. Koleva et al., 2000, Somatotype, Nutrition, and Obesity (133)

Soggetti

Campione: 669 soggetti (dipendenti di una compagnia di fertilizzanti)

Età: non specificata

Luogo: Bulgaria

Metodi

Lo scopo dello studio è valutare il somatotipo ed indagare la relazione tra somatotipo (rilevato secondo Heath-Carter), obesità ed apporto nutrizionale. È stato calcolato il BMI e gli introiti alimentari sono stati rilevati attraverso un questionario semiquantitativo sulle frequenze di assunzione dei cibi. La significatività dei risultati è stata testata.

Risultati

In fig. 5.45 è riportata la distribuzione del campione in categorie di somatotipo (vedi cap. 3.2).

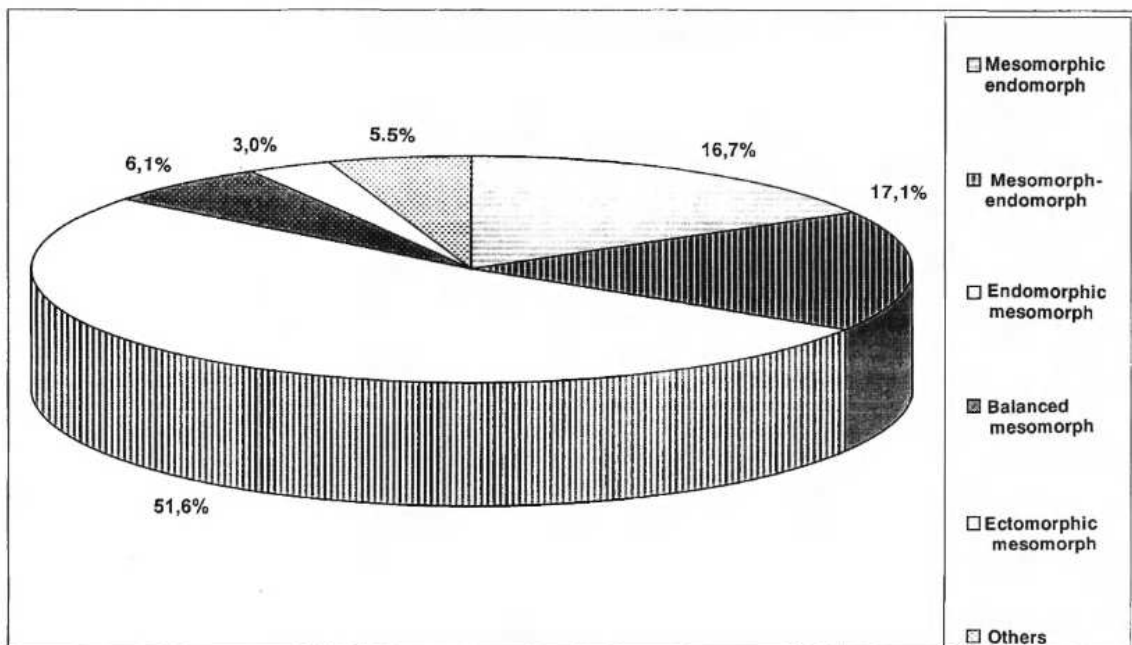


Fig. 5.45. Distribuzione dei soggetti in categorie di somatotipo. Da Koleva et al., 2000 (133).

Ben il 51,6% del campione risulta endomorfo mesomorfo. L'obesità è stata riscontrata solo nelle 3 categorie di somatotipo più comuni:

- tra i mesomorfi endomorfi il 44,4% dei soggetti era obeso e il 34,2% sovrappeso;
- tra i mesomorfi-endomorfi il 35,8% era obeso e il 44,2% sovrappeso
- tra gli endomorfi mesomorfi il 27,5% era obeso e il 52,6% sovrappeso.

Circa l'80% dei soggetti in ogni categoria è sovrappeso od obeso. Gli autori citano uno studio (134) secondo il quale chi ha un somatotipo mesomorfo dominante sarebbe predisposto all'obesità.

In fig. 5.46 si riportano gli introiti energetici stimati, divisi per sesso e per categoria di somatotipo.

Average daily intake of energy

Energy	2.Mesomorphic endomorph		3.Mesomorph-endomorph		4.Endomorphic mesomorph		5.Balanced mesomorph		6.Ectomorphic mesomorph		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Male												
Low energy < 90%	4	17,4	3	5,3	38	13,1	2	5,3	3	15,8	50	11,7
Middle energy 90%-110%	5	21,7	14	24,6	61	21,0	11	28,9	3	15,8	94	22,0
High energy >110%	14	60,9	40	70,1	191	65,9	25	65,8	13	68,4	283	66,3
Total	23	100,0	57	100,0	290	100,0	38	100,0	19	100,0	427	100,0
Female												
Low energy <90%	7	9,3	6	12,0	5	14,7					18	11,1
Middle energy 90-110%	13	17,3	11	22,0	8	23,5	1				33	20,4
High energy >110%	55	70,7	33	66,0	21	61,8	2				111	68,5
Total	75	100,0	50	100,0	34	100,0	3				162	100,0

Fig. 5.46. Apporti energetici. Da Koleva et al., 2000 (133).

Le percentuali riportate nella prima colonna della tabella si riferiscono ai fabbisogni standard adottati al tempo in Bulgaria. In tutte le categorie risulta un eccesso d'introito energetico nella maggior parte dei soggetti. Gli autori non riportano la significatività delle differenze tra le diverse categorie. Lo stesso vale per la seguente tabella in fig. 5.47, dove sono riportati gli apporti di macronutrienti. Secondo gli standard riportati nelle ultime righe, l'eccesso calorico deriva dall'assunzione di grassi, mentre l'assunzione di carboidrati sarebbe scarsa. Tra le diverse categorie gli apporti risultano simili: confrontando i valori tenendo conto degli intervalli di confidenza, per lo stesso sesso, le differenze non risultano significative; l'unica differenza significativa si ha nella

percentuale di carboidrati tra maschi mesomorfi bilanciati e femmine mesomorfe endomorfe.

Overall quantitative characteristics of nutrition

Group	n	Average daily quantity of Energy (E%), obtained from			P:F:C: ratio ¹
		Protein (M ± SD)	Fat (M ± SD)	Carbohydrate (M ± SD)	Protein = 1
Males	468	12.3 ± 1.6	36.6 ± 6.2	51.2 ± 6.7	1 : 1.31 : 4.16
Mesomorphic endomorph	25	12.2 ± 1.4	35.8 ± 6.3	52.1 ± 6.4	1 : 1.29 : 4.27
Mesomorph-endomorph	62	12.5 ± 1.7	37.7 ± 6.1	49.8 ± 6.7	1 : 1.33 : 3.99
Endomorphic mesomorph	321	12.3 ± 1.5	36.4 ± 6.2	51.3 ± 6.7	1 : 1.30 : 4.16
Balanced mesomorph	39	12.2 ± 1.6	34.8 ± 5.8	53.0 ± 6.5	1 : 1.26 : 4.34
Ectomorphic mesomorph	21	12.1 ± 1.2	37.4 ± 7.3	50.5 ± 7.5	1 : 1.36 : 4.18
Females	190	12.6 ± 1.8	40.7 ± 7.0	46.7 ± 7.4	1 : 1.42 : 3.70
Mesomorphic endomorph	92	12.5 ± 1.8	41.5 ± 6.4	46.0 ± 6.9	1 : 1.46 : 3.68
Mesomorph-endomorph	58	13.0 ± 1.8	40.1 ± 8.0	46.9 ± 8.9	1 : 1.36 : 3.61
Endomorphic mesomorph	40	12.6 ± 1.4	39.9 ± 6.3	47.6 ± 5.8	1 : 1.39 : 3.78
Recommendations for males		10 – 14 E%	No more than 30 E%	No less than 55 E%	1 : 0.8 : 3 (3.5)
Recommendations for males		9.3 – 11.3 E%	No more than 30 E%	No less than 55 E%	1 : 0.8 : 3 (3.5)

¹Absolute daily quantities

Fig. 5.47. Apporti di macronutrienti. Da Koleva et al., 2000 (133).

5.3.3. Loos et al., 2005, Gene-Diet Interactions on Body Weight Changes (135)

Si tratta di una breve revisione narrativa della letteratura sull'interazione tra genetica e dieta nei cambiamenti di peso. Essendo la prevalenza di obesità aumentata enormemente negli ultimi decenni, è possibile notare come l'ambiente abbia un ruolo fondamentale nella sua patogenesi; in un breve arco temporale l'intervento di mutazioni genetiche generalizzate è relativamente basso. Tuttavia l'ambiente obesogeno da solo non basta a spiegare il fenomeno, ma è necessaria una predisposizione genetica all'aumento di peso. Gli autori riassumono alcuni studi sull'argomento.

Studi epidemiologici

Secondo uno studio del 1968 (136) i soggetti hanno risposto diversamente a un surplus di 1000 kcal/giorno, alcuni aumentando di peso e altri mantenendo il peso iniziale. In uno studio su 12 coppie di gemelli monozigoti maschi del 1994 (107) i

soggetti, nutriti con un surplus calorico di 1000 kcal/giorno per 6 giorni/settimana mentre vivevano in un ambiente controllato per 100 giorni consecutivi, hanno risposto diversamente, aumentando di peso approssimativamente da 4 a 12 kg; la varianza di guadagno di peso era tre volte maggiore tra coppie di gemelli che tra gemelli di una stessa coppia (*F-ratio*); la correlazione tra gemelli era 0,55 per il guadagno di peso e 0,50 per il guadagno di massa grassa; la varianza riguardo alla perdita grasso viscerale era 6 volte maggiore tra coppie che all'interno della stessa coppia. Questo studio non tiene conto però del rapporto tra aumento di peso e peso iniziale dei soggetti.

In un altro studio su 14 coppie di gemelle monozigoti (108), a cui veniva somministrata una dieta di 380 kcal/giorno per 28 giorni in ambiente controllato, sono state rilevate differenze nella perdita di peso (da 5,9 a 12,4 kg); la varianza della perdita di peso era circa 13 volte maggiore tra le coppie che tra gemelle, e la varianza della perdita di massa grassa era 17 volte maggiore; la correlazione tra gemelle era 0,85 per la perdita di peso e 0,80 per la perdita di massa grassa. Questo studio, come altri, non tiene conto del rapporto tra peso iniziale e perdita di peso.

In uno studio su 7 coppie di gemelli monozigoti (107) è stato indotto un deficit energetico di circa 58000 kcal in un periodo di 93 giorni attraverso l'esercizio fisico. La perdita di peso variava approssimativamente da 1 kg a 8 kg. L'*F-ratio* tra i gemelli e le coppie di gemelli in questo caso era 6,8 per la perdita di peso e 14,1 per la perdita di massa grassa; la correlazione tra gemelli era 0,74 per la perdita di peso e 0,87 per la perdita di massa grassa.

Studi di genetica molecolare

Gli autori presentano a titolo d'esempio alcuni studi sui geni legati al cambiamento di peso, in particolare sui recettori β -adrenergici e sulle UCPs (*Uncoupling Proteins*). Si rimanda al par. 5.2.3.

In conclusione, gli autori ritengono possibile in futuro effettuare interventi nutrizionali personalizzati, anche di prevenzione, secondo il patrimonio genetico degli individui; tuttavia non sono stati raccolti abbastanza dati per una possibile applicazione di ciò in ambito clinico. Tutt'al più si deve comunque tener conto della possibilità di *non-responders* agli interventi per la perdita di peso.

5.3.4. Singh et al., 2007, Somatotype and disease (137)

Si tratta di una revisione narrativa sul legame tra somatotipo e malattie. In sintesi si può ritenere a rischio di alcune malattie chi presenta un somatotipo endomorfo dominante o mesomorfo dominante; tra queste l'obesità, la sindrome metabolica, le dislipidemie, il cancro della mammella, la tubercolosi (*l'habitus phthisicus* tradizionale sarebbe una conseguenza della malattia), l'osteoartrite del bacino.

5.3.5. Bray et al., 2008, The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes: The 2006-2007 Update (138)

In questo lavoro gli autori si occupano di posizionare i geni finora associati alla *fitness* e alla *performance* fisiche nella mappa del genoma umano, includendo tutti gli studi presenti (è un aggiornamento del 2006-2007). Fino ad allora, erano stati trovati molti geni associati a *performance* e *fitness*, tuttavia la maggior parte degli studi non sono definitivi a causa dei ridotti campioni, e molti studi con risultato negativo non sono stati pubblicati (il che costituisce un bias). Inoltre gli studi inclusi sono quelli che studiano gli effetti dell'attività fisica: non sono inclusi studi sulla composizione corporea non relativi all'attività fisica. In fig. 5.48 si riportano i dati relativi agli studi sulla composizione corporea inseriti nella mappa.

5.3.6. Pelin et al., 2010, Effect of living conditions on somatotype components of young individuals belonging to different socioeconomic strata: a preliminary study (8)

Soggetti

Campione: 100 maschi

Età: 19,58 ± 2,44 anni

Luogo: Ankara (Turchia)

Metodi

Scopo dello studio è studiare l'associazione tra stato socio-economico, BMI e somatotipo (rilevato secondo Heath-Carter). I soggetti sono stati divisi in categorie a seconda dello stipendio (alto, medio e basso) e del grado d'istruzione (alta, media, bassa) dei genitori. Per quanto riguarda i valori di peso ed altezza, è stata utilizzata l'ANOVA per testare se fosse presente qualche differenza significativa tra le diverse categorie; è sta-

Summary of linkage studies with training-induced changes in body composition phenotypes.

Gene	Marker	Location	No. Pairs	Phenotype	P Value	Reference
QTL	S100A1	1q21	291 white	FFM	0.0001	(35)
	ATP1A2	1q21-q23	291 white	%FAT	0.001	(35)
QTL	S100A1, ATP1A2, ATP1B1	1q21-q23	72 black	ATF	<0.01	(243)
QTL	D1S1660	1q31.1	291 white	FM, %FAT	0.0007	(35)
QTL	D5S1725	5q14.1	291 white	BMI	0.0004	(35)
QTL	D7S3070	7q36	72 black	ATF	0.00032	(243)
QTL	D9S282	9q34.11	291 white	FM, %FAT, Sum of skinfolds	0.001 < P < 0.04	(35)
QTL	ADRA2A	10q24-q26	72 black	ASF	<.01	(243)
QTL	IGF2	11p15.5	72 black	ATF	<.01	(243)
QTL	UCP2	11q13	291 white	%FAT	0.0008	(35,151)
				FM	0.004	
<i>IGF1</i>		12q22-q23	308 white	FFM	0.0002	(291)
QTL	IGF1	12q22-q23	291 white	FFM	0.0001	(35)
QTL	D18S878, 1371	18q21-q23	291 white	FM, %FAT	0.001 < P < 0.04	(35)

QTL, human quantitative trait locus identified from a genome scan; FFM, fat-free mass; FM, fat mass; %FAT, percent body fat; ATF, total abdominal fat; ASF, abdominal subcutaneous fat.

Fig. 5.48. Geni relativi alla composizione corporea. Da Bray et al., 2008 (138).

to poi applicato il test di Duncan per verificare tra quali valori vi fosse questa differenza. Riguardo al valore di BMI e alle componenti del somatotipo, non essendo le distribuzioni normali, i gruppi sono stati comparati tramite il test di Kruskal-Wallis per l'analisi della varianza, ed in caso del riscontro di differenze le verifiche di significatività sono state condotte per mezzo del test di Dunn.

Risultati

Peso, altezza e BMI non risultano correlati con lo stato economico (stipendio dei genitori). Esiste una differenza significativa tra il peso della categoria con istruzione della madre media e la categoria con istruzione della madre alta (da circa 71 kg a circa 79 kg), e lo stesso si può dire tra la categoria con istruzione del padre media e quella con istruzione alta (da circa 71 kg a circa 77 kg); anche per il BMI esiste una differenza tra categoria con madre dall'istruzione media e con madre dall'istruzione alta (da 23 kg/m² a 26 kg/m² approssimativamente). Questi dati appaiono poco intuitivi: un BMI medio indicativo di sovrappeso è infatti associato all'avere la madre con istruzione alta. Riguardo al somatotipo, si è riscontrata una differenza significativa relativa al valore di endomorfia tra stipendio basso (3,31) e stipendio alto (4,33), e lo stesso si può dire, sempre relativamente all'endomorfia, per le categorie con istruzione del padre bassa (3,15) e alta (4,22). Ancora una volta lo stato socio-economico più alto è legato a una maggior propensione al sovrappeso. Gli autori citano uno studio su bambini indonesiani che invece ha trovato il pattern opposto (139), e fanno notare che a differenza di altri paesi dove chi è di classe sociale più elevata tende ad essere più mesomorfo, o più ectomorfo in oriente, in Turchia le persone più socio-economicamente avvantaggiate tenderebbero ad essere più endomorfe.

5.3.7. Lu-Qi et al., 2014, Gene–diet interaction and weight loss (140)

Si tratta di una revisione sull'interazione tra dieta e genoma nella perdita di peso. Le differenze di esito nei trattamenti dietetici possono almeno in parte essere spiegate da differenze genetiche. Sembrano essere specialmente coinvolti i meccanismi neurali che regolano l'appetito e l'assunzione di cibo.

Gli autori riferiscono dalla letteratura un'ereditabilità del BMI di circa 40-60%.

Studi GWAS

Più di 30 loci associati al BMI erano stati trovati; in fig. 5.49 sono riportati gli alleli, la loro frequenza e l'impatto che ognuno ha sul BMI. In media ogni allele è associato a un aumento del BMI di 0,17 kg/m².

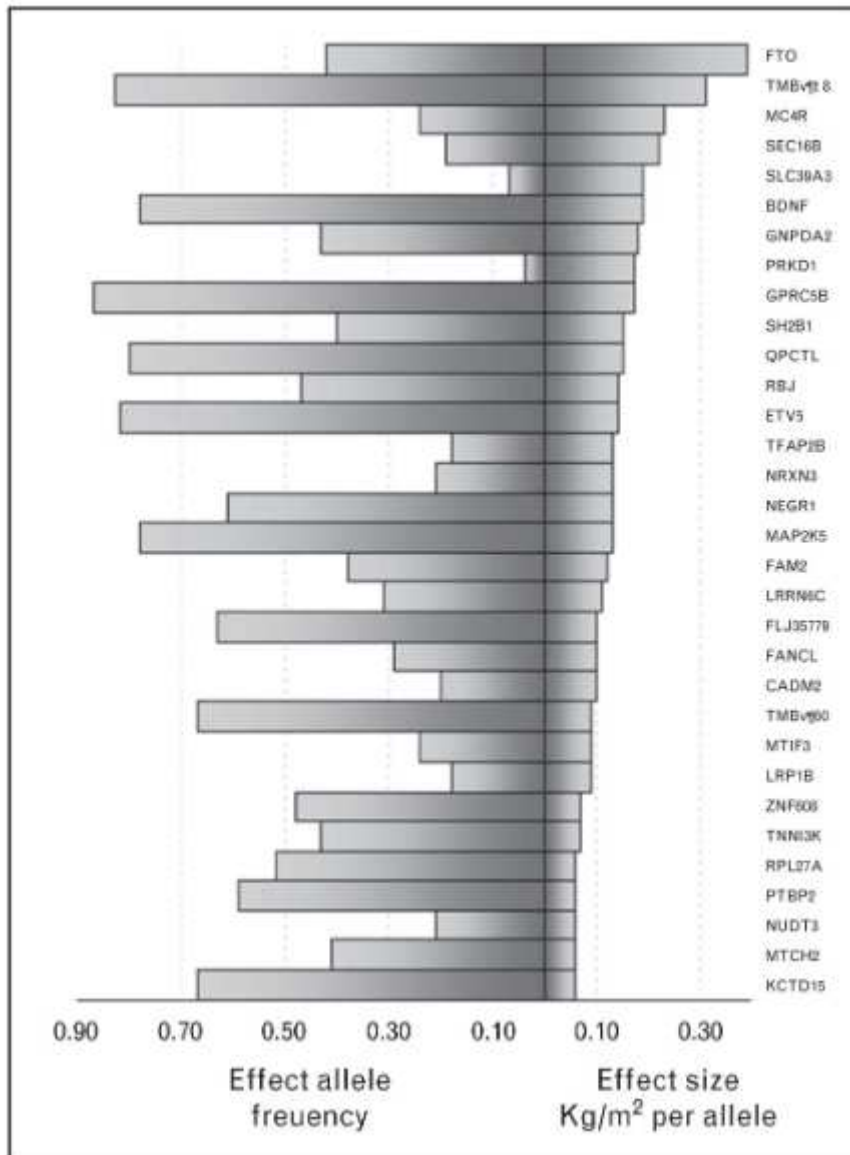


Fig. 5.49. Frequenza e impatto degli alleli sul BMI. da Lu-Qi et al., 2014 (140).

Altri studi hanno trovato alleli associati alla circonferenza della vita. Fino ad allora però non erano stati condotti studi GWAS sulla perdita di peso indotta da dieta; è comunque ampiamente accettato che geni e dieta non agiscano indipendentemente l'uno dall'altra sulla regolazione del peso corporeo.

Studi su dieta e perdita di peso

Pur facendo notare la possibile presenza di bias, gli autori passano in rassegna gli studi sull'argomento.

Secondo uno studio (141), gli individui aventi genotipo IRS1 rs2943641 CC trarrebbero maggior beneficio per la perdita di peso e l'insulinoresistenza con una dieta ad alti carboidrati e bassi lipidi. Un altro studio precedente (142) aveva trovato una maggior perdita di peso negli individui con genotipo CC rispetto agli altri all'interno dello stesso gruppo che seguiva una dieta ad alti carboidrati. Un terzo studio (143) ha trovato che i portatori dell'allele di "rischio" della variante s1558902 nel gene FTO avevano una maggior perdita di peso e un miglioramento maggiore della composizione corporea con una dieta ad alte proteine rispetto ad una dieta a basse proteine. Un ulteriore studio (144) riguardava 3829 partecipanti ad un programma di prevenzione del diabete, che consisteva in una restrizione calorica, nella diminuzione dell'apporto di grassi e nell'attività fisica. Un allele della variante rs17066866 del TCF7L2 era associato a una minor perdita di peso a medio e lungo termine nel gruppo d'intervento, ma non nel gruppo placebo; non è chiaro se ciò fosse legato all'esercizio fisico o alla dieta. Un ultimo studio (145) riguardava un intervento sull'attività fisica, la riduzione dell'assunzione di grassi e l'aumento delle fibre. La variante rs7903146 in TCF7L2 era risultata associata alla perdita di peso. In un follow-up si è visto che il genotipo CC era associato a una maggior perdita di peso nei partecipanti con alto apporto di fibre, ma non in quelli con basso apporto.

Studi sul mantenimento del peso

In un'analisi sui 742 partecipanti allo studio “*Diet, Obesity and Genes*” (DIOGENES) (146) alcuni SNPs mostrano un'interazione con l'assunzione di proteine e il riguadagno di peso, mentre altri SNPs hanno interazione con proteine e riguadagno di massa grassa. In un'altro studio, il “*Dietary Intervention Randomized Controlled Trial*” (DIRECT), le varianti rs4731426 e rs2071045 nel gene della leptina sono risultate associate al riguadagno di peso. In un altro studio i partecipanti sono stati divisi in due gruppi: “*diabetes support and education*” (DSE) e “*intensive lifestyle intervention*” (ILI); la variante FTO rs3751812 è risultata associata al cambiamento di peso ad 1 anno e al suo riguadagno in 4 anni nel gruppo DSE, ma non nel gruppo ILI.

Studi sul cambiamento di tratti metabolici e perdita di peso

In fig. 5.50 sono riportati i risultati di alcuni studi sull'interazione tra geni, perdita di peso e cambiamento di tratti metabolici. In conclusione, uno dei fini dello studio dell'interazione tra geni e dieta è gettare le basi per futuri interventi nutrizionali personalizzati, che al momento non sono ancora possibili. Non è ancora dimostrata l'utilità del counseling genetico negli interventi nutrizionali. Al momento la strategia rimane quella dello "*one size fits all*", senza tener conto delle differenze genetiche tra i destinatari dell'intervento. Vedi anche Introduzione (cap. 1) della presente tesi.

5.3.8. Robinson et al., 2021, Effect of Incorporating Genetic Testing Results into Nutrition Counseling and Care on Dietary Intake: An Evidence Analysis Center Systematic Review—Part I (20)

Quest'articolo ed il seguente costituiscono una revisione sistematica sugli effetti dell'inclusione dei test genetici negli interventi nutrizionali. Normalmente venivano considerati i risultati di test genetici in ambito nutrizionale solamente per le malattie monogeniche; nel 2014 la statunitense *Academy of Nutrition and Dietetics* aveva preso posizione sulla non appropriatezza dell'introdurre i test genetici nella pratica nutrizionale di routine (147). Da allora diversi studi sono stati condotti sull'argomento.

In questa prima parte sono stati valutati solamente gli outcomes relativi all'intake dietetico (vedi fig. 5.51). Sono stati valutati 10 articoli che trattano 8 studi clinici randomizzati. Quando possibile è stata effettuata una metanalisi. La qualità delle evidenze è stata graduata. Su 13 conclusioni ricavate dagli studi di tipo A (vedi fig. 5.51), con evidenza da debole a moderata, solo uno ha rilevato effetti significativi nell'incorporare la valutazione genetica nel counseling nutrizionale (riguardo all'assunzione di alcol), mentre per l'assunzione di sale e di grassi saturi i risultati sono controversi.

Risultati

1. Non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione energetica e di distribuzione di macronutrienti tra l'includere o meno la valutazione genetica nel

Studies	Study design	Genetic factors	Major findings
Qi <i>et al.</i> [33]	N=738; 2-y diet intervention	Diabetes associated <i>IRS1</i> rs2943641	<i>IRS1</i> genetic variants modified effects of dietary carbohydrate on weight loss and insulin resistance
Erez <i>et al.</i> [39]	N=322; 2-y diet intervention	Obesity related LEP SNPs	LEP genotype was related to weight regain from 7 to 24 months
Mattei <i>et al.</i> [47 [*]]	N=591; 2-y diet intervention	Diabetes associated <i>TCF7L2</i> SNP rs7903146	Dietary fat intake interacted with <i>TCF7L2</i> genotype in relation to changes in BMI, total fat mass, and trunk fat mass
Zhang <i>et al.</i> [34 [*]]	N=742; 2-y diet intervention	Obesity related <i>FTO</i> SNP rs1558902	High-protein diet interacted with <i>FTO</i> genotype in relation to weight loss and improvement of body composition and fat distribution
Heni <i>et al.</i> [36]	N=304; 9-m diet intervention	Diabetes associated <i>TCF7L2</i> SNP rs7903146	CC genotype was associated with greater weight loss in participants with high fiber intake, but not those with low fiber intake Heni, Herzberg-Schäfer
Zhang <i>et al.</i> [43 [*]]	N=734; 2-y diet intervention	Lipid metabolism related <i>APOA5</i> SNP rs964184	Dietary fat interacted with <i>APOA5</i> genotype in relation to 2-y changes in lipid profile
Zhang <i>et al.</i> [48 [*]]	N=723; 2-y diet intervention	Hypertension associated <i>NPY</i> SNP rs16147	<i>NPY</i> genotype modifies effects of dietary fat on 2-year changes of blood pressure
Larsen <i>et al.</i> [38]	N=742; 6-m diet intervention on weight loss maintenance	768 tagSNPs for nutrient-sensitive genes	Multiple interactions with GI or dietary protein on waist and fat mass regain

Qi <i>et al.</i> 2012 [13 [■]]	N=737; 2-y diet intervention	Diabetes related <i>GIPR</i> SNP rs2287019	Dietary carbohydrate modified <i>GIPR</i> genotype effects on changes in body weight, fasting glucose, and insulin resistance
Xu <i>et al.</i> [44 [■]]	N=734; 2-y diet intervention	<i>BCAA</i> associated <i>PPMIK</i> SNP rs1440581	Dietary fat significantly modified genetic effects on changes in weight, fasting insulin
Qi <i>et al.</i> 2013 [49]	N=738; 2-y diet intervention	Diabetes associated <i>IRS1</i> SNP rs1522813	<i>IRS1</i> genetic variants modified the effects of diets varying in fat content on the MetS status
Brahe <i>et al.</i> [46]	N=841 (baseline); 6-m diet intervention on weight loss maintenance	240 tagSNPs for candidate genes	<i>LPN1</i> SNP rs4315495 genotype interacted with dietary protein on change of TG concentration
McCaffery <i>et al.</i> [40]	N=3899; 4-y lifestyle intervention in diabetic patients	Obesity related SNPs	Variations in the <i>FTO</i> and <i>BDNF</i> loci were related to weight regain after weight loss
Pan <i>et al.</i> [35]	N=3819; 2-y intervention; lifestyle modification and metformin	Obesity related <i>MC4R</i> SNPs	rs17066866 was associated with less short-term (baseline to 6 months) and less long-term (baseline to 2 years) weight loss in the lifestyle intervention group, but not in placebo group
Kostis <i>et al.</i> [45]	N=722; 4-m intervention; diet and medication	21 SNPs related to hypertension, diabetes, or obesity	Multiple genotypes were related to change in blood pressures in response to diet intervention.

BCAA, branched chain amino acid; *CVD*, cardiovascular disease; *GI*, glycemic index; *MetS*, metabolic syndrome; *SNP*, single nucleotide polymorphism; *TG*, triglyceride.

Fig. 5.50. Risultati di studi sull'interazione tra geni, e perdita di peso e cambiamento di tratti metabolici. Da Lu-Qi *et al.*, 2014 (140). I numeri tra [] non sono riferiti alla presente bibliografia.

counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: moderato.*

2. Non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di grassi mono- e polinsaturi tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: moderato.*

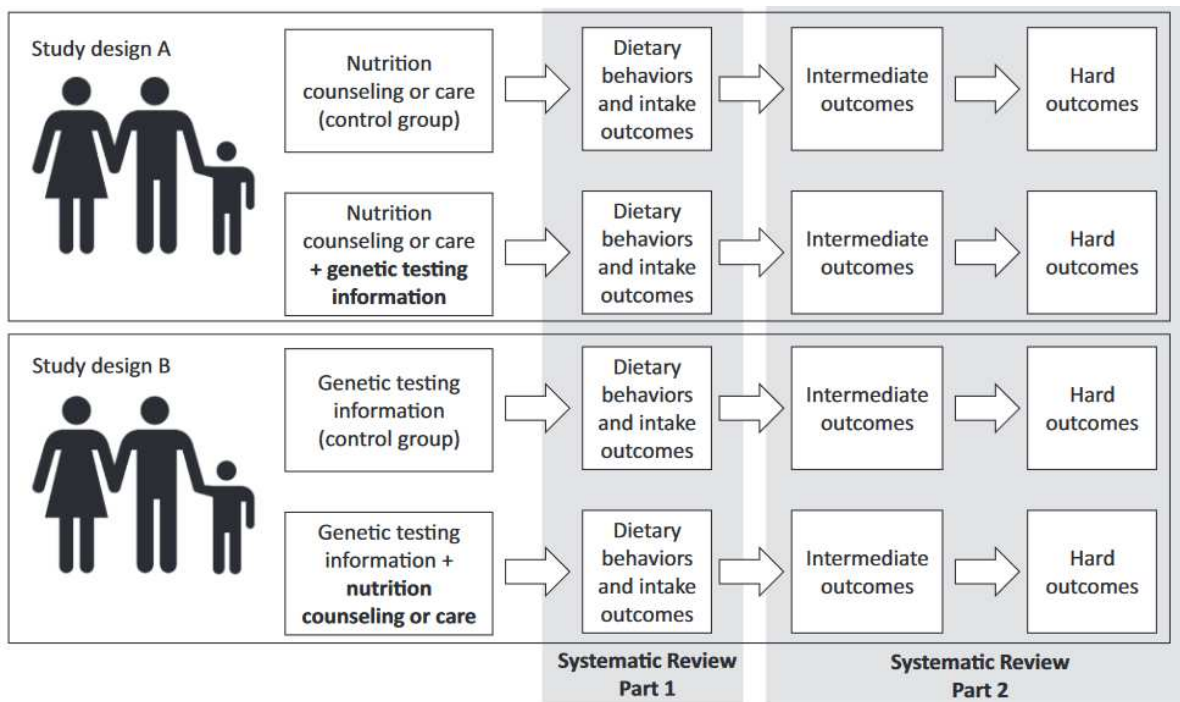


Fig. 5.51. Tipologie di design degli studi analizzati. Da Robinson et al., 2021 (20).

3. In due RCT su adulti sani, non sono state rilevate differenze significative nell'*Omega-3 Index*²⁴ tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: moderato.*
4. Non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di grassi saturi tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale; tuttavia in uno studio i soggetti risultati a basso rischio dopo test genetico hanno ridotto significativamente meno i grassi saturi rispetto al gruppo di controllo, mentre nessuna differenza è stata rilevata per i soggetti risultati ad alto rischio. *Grado di evidenza: debole.*

²⁴ Si tratta di un indice biochimico di rischio cardio vascolare (148) dato dalla percentuale di EPA + DHA rispetto ai lipidi totali nelle membrane dei globuli rossi; perciò sarebbe forse stato più opportuno includerlo negli outcomes metabolici trattati nella seconda parte dello studio.

5. In un RCT su adulti sani, non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di fibra tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
6. In un RCT su adulti sani, non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di vitamina C tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
7. In un RCT su adulti sani, non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di folato tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
8. In un piccolo RCT è stata rilevata una riduzione significativa dell'apporto di sodio nel gruppo considerato a rischio dopo test genetico rispetto al gruppo di controllo; in un altro RCT ampio non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di sodio tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
9. Non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di frutta e verdura tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: moderato.*
10. Non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di cereali integrali, carne rossa, pesce grasso e latticini a basso contenuto di grassi tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: moderato.*
11. In un RCT su adulti sani, non sono state rilevate differenze significative nell'assunzione di zuccheri aggiunti o caffeina tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
12. In un RCT su adulti sani asiatico-americani, l'includere la valutazione genetica nel counseling nutrizionale ha portato ad una diminuzione nell'assunzione di alcol nel gruppo considerato a rischio di cancro dopo test genetico, ma non nel gruppo non a rischio. *Grado di evidenza: debole.*
13. In un ampio RCT su adulti sani, l'includere la valutazione genetica nel counseling nutrizionale non ha portato a un miglioramento dello *Healthy Eating Index* (149), mentre non è chiara la significatività del cambiamento nel *Mediterranean Diet Score* (150). *Grado di evidenza: moderato.*

14. In un RCT su adulti sani di origine sud-asiatica, entrambi i gruppi hanno ricevuto informazioni sul rischio d'infarto miocardico in seguito a test genetico: un gruppo ha ricevuto un counseling nutrizionale più intensivo e personalizzato dell'altro, ma tra i due gruppi non sono state rilevate differenze nell'assunzione di frutta, verdura e fritti. *Grado di evidenza: debole.*

5.3.10. Ellis, 2021, Effect of Incorporating Genetic Testing Results into Nutrition Counseling and Care on Health Outcomes: An Evidence Analysis Center Systematic Review—Part II (151)

Si riporta adesso la seconda parte della revisione sistematica descritta al par. 5.3.8. In essa sono stati valutati gli outcomes finali relativi alla salute e quelli intermedi, tra cui la composizione corporea (vedi fig. 5.51). Sono stati valutati 11 articoli che trattano 9 studi clinici randomizzati. La qualità delle evidenze è stata graduata. L'unico risultato significativo è stato trovato nei pazienti con NAFLD (*Non Alcoholic Fatty Liver Disease*), per i quali una dieta redatta in base al genotipo è risultata in una maggior perdita di massa grassa.

Risultati

1. In adulti sani "cognitivamente" informati sul rischio genetico di Alzheimer (genotipo APOE), il gruppo che ha ricevuto ulteriori informazioni sul rischio di malattia coronarica derivante dallo stesso genotipo, tra cui indicazioni sullo stile di vita, non ha presentato differenze significative nell'ansia e depressione. *Grado di evidenza: debole.*
2. In pazienti con NAFLD non sono state rilevate differenze nel *Fatty Liver Hamaguchi Score* (152) tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
3. In adulti sani di origine sud-asiatica, due gruppi hanno ricevuto informazioni sul rischio d'infarto miocardico in seguito a test genetico: un gruppo ha ricevuto un counseling nutrizionale più intensivo e personalizzato dell'altro, ma tra i due gruppi non sono state rilevate differenze nell'*INTERHEART Risk Score* (153). *Grado di evidenza: debole.*

4. Non sono state rilevate differenze significative in peso, BMI e circonferenza vita tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale, in diversi studi e diverse popolazioni. *Grado di evidenza: moderato.*
5. In pazienti con NAFLD è stata rilevata una maggior riduzione di massa grassa nel gruppo in cui la valutazione genetica veniva inclusa nel counseling nutrizionale; tuttavia non sono state rilevate differenze in massa magra.
6. Non sono state rilevate differenze significative nel profilo lipidico (colesterolo totale, LDL, HDL, trigliceridi) tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale, in diversi studi e diverse popolazioni. *Grado di evidenza: moderato.*
7. Non sono state rilevate differenze significative in glucosio a digiuno, insulina e HOMA tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale, in diversi studi e diverse popolazioni. *Grado di evidenza: debole.*
8. In un piccolo RCT non sono state rilevate differenze significative in ALT (alanina amino-transferasi) e AST (aspartato amino-transferasi) tra l'includere o meno la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*
9. In un RCT su adulti sani non sono stati riportati eventi avversi nell'includere la valutazione genetica nel counseling nutrizionale. *Grado di evidenza: debole.*

Gli autori concludono ricordando come, sebbene al momento gli studi sull'argomento siano ancora pochi, il campo della nutrigenomica si sta evolvendo rapidamente.

Cap. 6 - Conclusioni

6.1. Riassunto dei risultati

I risultati della revisione della letteratura mostrano certamente un ruolo importante della genetica nella determinazione del somatotipo; i range di valori di ereditabilità e di correlazione sono però piuttosto ampi.

6.1.1 Studi sui gemelli

Stime dell'ereditabilità genetica (h^2) delle componenti del somatotipo o del somatotipo intero

Oltre ai 5 studi citati da Carter e Heath, sono stati trovati altri 8 studi che riportano la stima di h^2 non comprensiva dei fattori familiari ambientali ereditabili; i risultati sono molto variabili (considerando tutti i 13 studi: 0.21-0.97, 0.24-0.95, 0.16-0.93 per le tre componenti del somatotipo e 0.33-0.89 per il somatotipo intero).

Stime della correlazione (r) tra gemelli monozigoti

Si sono trovati altri 3 studi oltre ai 3 riportati da Carter e Heath (range di valori nei 6 studi: 0.75-0.97, 0.51-0.91, 0.74-0.95 per le componenti).

6.1.2. Studi familiari

Stime dell'ereditabilità massima delle componenti del somatotipo o del somatotipo intero

In questi 8 studi (3 citati da Carter e Heath più altri 5) non sono stati isolati i fattori familiari ambientali per la stima di h^2 ; il range di valori è meno ampio rispetto agli studi sui gemelli (0.38-0.56, 0.30-0.68, 0.31-0.71 per le componenti e 0.52-0.64 per il somatotipo intero).

Stime della correlazione tra fratelli/sorelle

In totale si sono trovati 12 studi (2 citati da Carter e Heath più altri 10); i valori di r spaziano da 0 a 0.5 circa.

6.1.3. Studi su altri parametri

Altri studi mostrano l'influenza genetica su alcuni parametri legati al somatotipo, soprattutto il BMI; dall'analisi di 4 studi sui gemelli (tra cui due metanalisi) emerge per il BMI un' h^2 da 0.41 a 0.90.

6.1.4. Studi di genetica molecolare e antigenici

Sono stati trovati alcuni studi di genetica molecolare sul somatotipo: da uno di essi emerge l'associazione di 8 polimorfismi (soprattutto del gene NRXN3) con le componenti del somatotipo (97). Si evidenzia anche l'associazione di alcuni antigeni del sistema HLA con alcune categorie di somatotipi (6).

6.1.5. Influenza della dieta sul somatotipo

Dall'analisi di uno studio del 2000 (122) si è trovato che gli endomorfi e mesomorfi dominanti assumono meno energia per kg di peso corporeo rispetto agli ectomorfi dominanti. In un altro studio del 2000 (133) si sono trovati apporti energetici piuttosto simili tra varie categorie di somatotipo dall'ectomorfo mesomorfo al mesomorfo endomorfo.

In una revisione del 2005 (135) sono state riportate risposte molto meno diversificate a surplus e deficit calorici tra gemelli MZ che tra coppie di gemelli.

In una revisione del 2014 (140) sono presentati i dati sull'interazione geni-dieta nella perdita e il mantenimento di peso.

Una metanalisi di 8 studi sui gemelli del 2017 (27), che considera il cambiamento dei parametri indicativi di massa grassa in seguito ad intervento di attività fisica, mostra una correlazione tra gemelli MZ più alta quando all'attività fisica si aggiunge la dieta (circa il 10-30% in più a seconda del parametro), suggerendo un ruolo significativo della genetica nella risposta alla dieta.

6.1.6. Influenza dell'attività fisica e dello stato socio-economico sul somatotipo

Dagli studi *cross-section* nel complesso sembra che il livello d'attività fisica e lo stato socio-economico influiscano in modo poco rilevante o nullo sull' h^2 del somatotipo nella popolazione generale. Tuttavia negli studi non è stata fatta distinzione tra attività di *endurance* e di *resistance*, le quali potrebbero dare risposte diverse sulla composizione corporea. Inoltre sono svolti sulla popolazione generale, e non è detto che comprendano

abbastanza soggetti con un livello di attività fisica tale da comportare delle differenze di composizione corporea.

6.2. Utilità della conoscenza dell'ereditabilità del somatotipo negli interventi dietetici

Da quanto visto emerge un'importante influenza genetica sul somatotipo, da molti studi sembrerebbe inoltre che la componente mesomorfa, legata allo sviluppo muscolare, sia quella più determinata geneticamente. Questo può giustificare in parte l'utilizzo che si fa dell'analisi somatotipica nello sport come metodo di selezione degli atleti. D'altra parte, come si è visto, l'ereditabilità dipende dall'ambiente, di cui l'attività fisica fa parte: studi effettuati sugli atleti potrebbero dare risultati diversi in termini di ereditabilità del somatotipo, che presumibilmente risulterebbe minore rispetto alla popolazione generale in quanto l'allenamento può portare a una modifica della composizione corporea.

Anche in campo dietistico emerge la necessità di ulteriori studi per poter trarre delle applicazioni pratiche. Da quanto visto sembra che una buona parte dei risultati di una dieta per diminuire la massa grassa o aumentare la massa magra siano determinati geneticamente, ma sono necessari ulteriori studi che abbinino interventi dietetici all'analisi genetica quantitativa del somatotipo. In questo modo sarà possibile conoscere l'ereditabilità del somatotipo non in una popolazione indiscriminata, ma in una selezione ristretta di soggetti che seguono una dieta in generale o una dieta particolare. Ciò darebbe una stima migliore dei limiti e delle aspettative raggiungibili con un programma di ricomposizione corporea. Ampliando il numero di studi sarebbe anche possibile indagare il tipo di dieta più adatto a seconda del somatotipo di partenza.

Sarebbero auspicabili inoltre ulteriori studi che abbinino interventi dietetici all'analisi molecolare del DNA, per conoscere l'ereditabilità del somatotipo nei soggetti che seguono una dieta e che presentano certi polimorfismi. Questo potrebbe permettere in futuro di modellare la dieta di un paziente/cliente in base ai polimorfismi riscontrati. Al momento, comunque, mancano le evidenze sull'efficacia degli interventi nutrizionali effettuati su base genetica (20,151).

Un'altra questione da risolvere, prima di poter applicare in pratica i dati sulla genetica del somatotipo, è la validazione del somatotipo come indicatore di rischio nutrizionale nella pratica clinica. Come si è visto, il grado di ectomorfia è legato

all'HWR, che a sua volta è legata al BMI (vedi app. 1); l'endomorfia è legata alla massa grassa e la mesomorfia alla massa muscolare. Una valutazione della composizione corporea attraverso il somatotipo potrebbe essere un indicatore più preciso del BMI per l'obesità e la malnutrizione, in quanto distingue le componenti adiposa e muscolare. Questo metodo non richiede attrezzatura particolarmente costosa, e permette di dare un quadro generale della composizione corporea del soggetto attraverso tre soli numeri; tuttavia la procedura per le misurazioni potrebbe essere piuttosto lunga. Per questo alcuni studi hanno cercato di sostituire alcune misurazioni necessarie per determinare il somatotipo con l'analisi bioimpedenziometrica (vedi app. 6.2).

Per avere un quadro completo sul somatotipo di un soggetto, è necessario conoscere, oltre all'influenza della genetica, anche gli altri fattori ambientali che hanno portato a una modifica del somatotipo e sui quali non è più possibile intervenire: per esempio, una malnutrizione per difetto nell'infanzia può modificare la quantità di massa ossea nell'adulto, oppure l'iperplasia degli adipociti nell'obesità infantile può rendere più difficile la perdita di massa grassa da adulti. Un altro tema che si collega all'influenza ambientale è quello dell'epigenetica. Questi argomenti però esulano dagli obiettivi della presente tesi che si concentra solo sul contributo diretto dei geni e dell'ambiente, e potrebbero essere trattati in futuri studi.

Nel complesso il metodo dei somatotipi potrebbe essere migliorato in futuro: se infatti il valore di ectomorfia è strettamente legato alle altre due componenti, ci si chiede se abbia senso mantenerlo come valore distinto. Diversi studi correggono tramite regressione i valori di ogni componente per le altre due, manifestando una dipendenza reciproca delle tre componenti (vedi cap. 5). Inoltre alcuni studi mostrano una forte dipendenza inversa tra le prime due componenti e la terza (7,86). È possibile che un modello alternativo possa tener conto solamente delle prime due componenti, se la terza si rivelasse non aggiungere informazioni rilevanti a quanto già contenuto nelle prime due. Un altro problema del modello è la misura dell'altezza, considerata indipendente dal somatotipo ma, stando a quanto emerge (122), in realtà associata ad esso: i mesomorfi dominanti sembrano essere più bassi degli endomorfi ed ectomorfi dominanti.

Bibliografia

1. Maia JAR, Vasques C, Lopes VP, Seabra A, Garganta R, Pereira S, et al. [Fatores genéticos na variação inter-fratrias das componentes do somatótipo]. *Rev Bras Educ Física E Esporte*. 1 marzo 2007;21(1):49–60.
2. Carter JEL, Heath BH. *Somatotyping-development and applications*. New York: Cambridge University Press; 1990. 503 p. (Cambridge studies in biological anthropology).
3. Sheldon WH, Stevens SS, Tucker WB. *The Varieties of Human Physique: An Introduction to Constitutional Psychology*. Harper; 1940. 424 p.
4. Campa F, Silva AM, Talluri J, Matias CN, Badicu G, Toselli S. Somatotype and Bioimpedance Vector Analysis: A New Target Zone for Male Athletes. *Sustainability*. 26 maggio 2020;12(11):4365.
5. Vasques CM da S, Lopes VP, Seabra AFT e, Silva SP da, Maia JAR. [Sibling similarities in somatotype]. *Rev Bras Cineantropometria E Desempenho Hum*. 19 novembre 2006;8(3):23–9.
6. Safarova DD, B. Musaev B, Sultanov GN, Dilmuradov SS, Solaydinov ESh. Genetic Markers that Predict the Formation of Certain Body Types and the Development of Motor Qualities. *Biomed Pharmacol J*. 21 marzo 2023;16(1):581–6.
7. Rebato E, Jelenkovic A, Salces I. Heritability of the somatotype components in Biscay families. *Homo Int Z Vgl Forsch Am Menschen*. 2007;58(3):199–210.
8. Pelin C, Özener B, Kürkçüoğlu A, Zağyapan R. Effect of living conditions on somatotype components of young individuals belonging to different socioeconomic strata: a preliminary study. *Eurasian J Anthropol*. 30 giugno 2010;1(1):26–32.
9. Heath BH, Carter JEL. A modified somatotype method. *Am J Phys Anthropol*. luglio 1967;27(1):57–74.
10. Malina RM, Katzmarzyk PT, Song TMK, Theriault G, Bouchard C. Somatotype and cardiovascular risk factors in healthy adults. *Am J Hum Biol Off J Hum Biol Counc*. 1997;9(1):11–9.
11. Rudnev SG, Negasheva MA, Godina EZ. Assessment of the Heath-Carter somatotype in adults using bioelectrical impedance analysis. *J Phys Conf Ser*. luglio 2019;1272(1):012001.
12. Campa F, Silva AM, Matias CN, Monteiro CP, Paoli A, Nunes JP, et al. Body Water Content and Morphological Characteristics Modify Bioimpedance Vector Patterns in Volleyball, Soccer, and Rugby Players. *Int J Environ Res Public Health*. 10 settembre 2020;17(18):6604.
13. Campa F, Bongiovanni T, Matias CN, Genovesi F, Trecroci A, Rossi A, et al. A New Strategy to Integrate Heath–Carter Somatotype Assessment with Bioelectrical Impedance Analysis in Elite Soccer Players. *Sports*. 27 ottobre 2020;8(11):142.
14. Campa F, Matias CN, Nikolaidis PT, Lukaski H, Talluri J, Toselli S. Prediction of Somatotype from Bioimpedance Analysis in Elite Youth Soccer Players. *Int J Environ Res Public Health*. 5 novembre 2020;17(21):8176.
15. Campa F, Matias CN, Teixeira FJ, Reis JF, Valamatos MJ, Toselli S, et al. Leucine metabolites do not induce changes in phase angle, bioimpedance vector analysis patterns, and strength in resistance trained men. *Appl Physiol Nutr Metab Physiol Appl Nutr Metab*. giugno 2021;46(6):669–75.
16. Piccoli A, Rossi B, Pillon L, Bucciante G. A new method for monitoring body fluid variation by bioimpedance analysis: the RXc graph. *Kidney Int*. agosto

- 1994;46(2):534–9.
17. Bosy-Westphal A, Danielzik S, Dörhöfer RP, Later W, Wiese S, Müller MJ. Phase angle from bioelectrical impedance analysis: population reference values by age, sex, and body mass index. *JPEN J Parenter Enteral Nutr.* 2006;30(4):309–16.
 18. Appropriata clinica, strutturale e operativa nella prevenzione, diagnosi e terapia dei disturbi dell'alimentazione. *Quad Minist Della Salute [Internet].* 2013;n. 17/22. Disponibile su:
http://www.quadernidellasalute.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2561_allegato.pdf
 19. Centro di ricerca Alimenti e Nutrizione del Consiglio per la ricerca in agricoltura e l'analisi dell'economia agraria (CREA), curatore. *Linee guida per una sana alimentazione - Revisione 2018 [Internet].* 2019. Disponibile su:
<https://www.crea.gov.it/documents/59764/0/LINEE-GUIDA+DEFINITIVO.pdf/28670db4-154c-0ecc-d187-1ee9db3b1c65?t=1576850671654>
 20. Robinson K, Rozga M, Braakhuis A, Ellis A, Monnard CR, Sinley R, et al. Effect of Incorporating Genetic Testing Results into Nutrition Counseling and Care on Dietary Intake: An Evidence Analysis Center Systematic Review—Part I. *J Acad Nutr Diet.* 1 marzo 2021;121(3):553-581.e3.
 21. Galimberti D. *Nutrigenomica ed epigenetica: dalla biologia alla clinica / Damiano Galimberti ... [et al.]; con la collaborazione di Federico Licastro ... [et al.] [risorsa elettronica].* Milano: Edra; 2017. xvii+426.
 22. Neri G, Genuardi M. *Genetica umana e medica.* 4. ed. Milano: Edra; 2017.
 23. Mason KA, Singer SR, Losos JB, Raven PH, Johnson GB, Jansky SH, et al. *Elementi di biologia e genetica.* 2. ed. italiana sulla 11. inglese. Padova: Piccin; 2019.
 24. Aceto S. *Genetica.* Binelli G, Ghisotti D, curatori. Napoli: EdiSES; 2018.
 25. Bland M. *Statistica medica.* 2. ed. Santarcangelo di Romagna: Maggioli; 2019.
 26. Peeters MW, Thomis MA, Claessens AL, Loos RJJ, Maes HHM, Lysens R, et al. Heritability of somatotype components from early adolescence into young adulthood: a multivariate analysis on a longitudinal twin study. *Ann Hum Biol.* 1 gennaio 2003;30(4):402–18.
 27. Zadro JR, Shirley D, Andrade TB, Scurrah KJ, Bauman A, Ferreira PH. The Beneficial Effects of Physical Activity: Is It Down to Your Genes? A Systematic Review and Meta-Analysis of Twin and Family Studies. *Sports Med - Open.* dicembre 2017;3(1):4.
 28. Huygens W, Thomis MA, Peeters MW, Vlietinck RF, Beunen GP. Determinants and upper-limit heritabilities of skeletal muscle mass and strength. *Can J Appl Physiol Rev Can Physiol Appl.* aprile 2004;29(2):186–200.
 29. Sánchez-Andrés A, Mesa MS. Heritabilities of morphological and body composition characteristics in a Spanish population. *Anthropol Anz Ber Uber Biol-Anthropol Lit.* dicembre 1994;52(4):341–9.
 30. Tucker WB, Lessa WA. *Man: A Constitutional Investigation.* *Q Rev Biol.* settembre 1940;15(3):265–89.
 31. Sheldon WH. *Atlas of men : a guide for somatotyping the adult male at all ages.* Darien, Conn. : Hafner Pub. Co.; 1970. 384 p.
 32. Parnell RW. Somatotyping by physical anthropometry. *Am J Phys Anthropol.* giugno 1954;12(2):209–39.
 33. Parnell RW. *Behaviour and Physique: An Introduction to Practical and Applied Somatometry.* Edward Arnold; 1958.
 34. Heath BH. **NEED FOR MODIFICATION OF SOMATOTYPE**

- METHODOLOGY. *Am J Phys Anthropol.* giugno 1963;21(2):227–33.
35. Heath BH, Carter JE. A comparison of somatotype methods. *Am J Phys Anthropol.* gennaio 1966;24(1):87–99.
 36. The Heath-Carter Somatotype method. 3rd ed. San Diego: Sand Diego State University Syllabus Service; 1980.
 37. Bullen AK, Hardy HL. Analysis of body build photographs of 175 college women three text figures and three plates. *Am J Phys Anthropol.* 1946;4(1):37–68.
 38. Cureton TK. *Physical Fitness Appraisal and Guidance.* Mosby; 1947. 584 p.
 39. Hooton EA. *Handbook of body types in the United States Army.* Cambridge, Massachusetts: Harvard University, Department of Anthropology; 1951.
 40. Damon A, Bleibtreu HK, Elliot O, Giles E. Predicting somatotype from body measurements. *Am J Phys Anthropol.* dicembre 1962;20(4):461–73.
 41. Petersen G. *Atlas for somatotyping children.* Royal VanGorcum Publishers; 1967. 244 p.
 42. Clarke HH. *Physical and Motor Tests in the Medford Boys' Growth Study.* Englewood Cliffs, N.J: Prentice Hall; 1971. 304 p.
 43. Ostyn M, Simons J, Beunen G, Renson R, Van Gerven D. *Somatic and motor development of Belgian secondary schoolboys.* Leuven: Leuven University Press; 1980.
 44. Carter J. The Heath-Carter anthropometric somatotype: instruction manual [Internet]. 2002. Disponibile su: <https://www.mdthinducollege.org/ebooks/statistics/Heath-CarterManual.pdf>
 45. Osborne RH, De George FV. *Genetic Basis of Morphological Variation: An Evaluation and Application of the Twin Study Method* [Internet]. Harvard University Press; 1959 [citato 2 ottobre 2023]. Disponibile su: <https://www.degruyter.com/document/doi/10.4159/harvard.9780674423312/html>
 46. Bouchard C. *Univariate and multivariate genetic analysis of anthropometric.* [PhD Thesis]. [Texas]: University of Austin; 1977.
 47. Kovář R. Somatotype of twins. *Acta Univ Carol Gymnica.* 1977;13:49–59.
 48. Chovanová E, Bergman P, Štukovský R. The share of heredity on forming a somatotype. *Sport Bratisl.* 1981;12:218–21.
 49. Chovanová E, Bergman P, Štukovský R. Genetic aspects of somatotypes in twins. *Mod Man Anthr Brno.* 1982;22:5–12.
 50. Orcykowska-Światkowska Z, Rogucka E, Welon Z. Genetic and environmental determinants of body components. *Stud Phys Anthropol.* 1978;4:11–9.
 51. Skibińska A, Skład M. Genetyczne uwarunkowania somatotypu Sheldona (Genetic conditioning of the Sheldonian somatotype). *Wych Fiz Sport.* 1979;2:3–12.
 52. Withers R. Problems of genetics in obesity. *Eugen Rev.* 1964;56:81–90.
 53. Fisher R. *Grandmothers and granddaughters: A descriptive and comparative study of selected measurements.* [PhD Thesis]. [Los Angeles]: University of Southern California; 1975.
 54. Bouchard C, Demirjian A, Molina RM. Heritability Estimates of Somatotype Components Based upon Familial Data. *Hum Hered.* 1980;30(2):112–8.
 55. Medeková H, Havlíček I. Genetic contingency of variability of somatic traits in parents and children. *Mod Man Anthr Brno.* 1982;22:13–9.
 56. Zuk GH. The plasticity of the physique from early-adolescence through adulthood. *J Genet Psychol.* giugno 1958;92(2):205–14.
 57. Kurimoto E. longitudinal analysis of maturity, structural, strength and motor

- development of boy fifteen through eighteen years of age. [PhD Thesis]. [Eugene]: University of Oregon; 1963.
58. Sinclair GD. Stability of physique types of boys nine through twelve years of age [MS Thesis]. [Eugene]: University of Oregon; 1966.
 59. Heath BH, Carter JEL. Growth and somatotype patterns of manus children, territory of Papua and New Guinea: Application of a modified somatotype method to the study of growth patterns. *Am J Phys Anthropol.* 1971;35(1):49–67.
 60. Parizkova J, Carter JE. Influence of physical activity on stability of somatotypes in boys. *Am J Phys Anthropol.* marzo 1976;44(2):327–39.
 61. Carter JE, Parizkova J. Changes in somatotypes of European males between 17 and 24 years. *Am J Phys Anthropol.* febbraio 1978;48(2):251–4.
 62. Carter JE, Rahe RH. Effects of stressful underwater demolition training on body structure. *Med Sci Sports.* 1975;7(4):304–8.
 63. Carter JE, Phillips WH. Structural changes in exercising middle-aged males during a 2-year period. *J Appl Physiol.* dicembre 1969;27(6):787–94.
 64. Lasker GW. The effects of partial starvation on somatotype: An analysis of material from the Minnesota starvation experiment. *Am J Phys Anthropol.* settembre 1947;5(3):323–42.
 65. Orvanová E. Body build, heredity and sport achievements. In: *Genetics of psychomotor traits.* Warsaw: International Society of Sport Genetics and Somatology; 1984. p. 111–23.
 66. Bouchard C, Malina RM, Pérusse L. *Genetics of Fitness and Physical Performance.* Human Kinetics; 1997. 416 p.
 67. Bouchard C. Genetic aspects of anthropometric dimensions relevant to assessment of nutritional status. In: Himes J, curatore. *Anthropometric Assessment of Nutritional Status.* New York: Wiley-Liss; 1991. p. 213–31.
 68. Skibinska A, Sklad M. Genetic determination of Heath and Carter somatotype. *Biol Sport Wars.* 1984;37–53.
 69. Song TMK, Perusse L, Malina RM, Bouchard C. Twin Resemblance in Somatotype and Comparisons with Other Twin Studies. *Hum Biol.* 1994;66(3):453–64.
 70. Maes H. Univariate and multivariate genetic analysis of physical characteristics of twins and parents [Doctoral Dissertation]. [Belgium]: Catholic University of Leuven; 1992.
 71. Maes HHM, Beunen GP, Vlietinck RF, Neale MC, Thomis M, Eynde BV, et al. Inheritance of physical fitness in 10-yr-old twins and their parents. *Med Sci Sports Exerc.* dicembre 1996;28(12):1479.
 72. Akaike H. A new look at the statistical model identification. *IEEE Trans Autom Control.* dicembre 1974;19(6):716–23.
 73. Li YL, Ji CY, Lu SH, Suo LY, Chen TJ. [Genetic study on somatotype of child and adolescent twins in Han nationality]. *Zhonghua Yu Fang Yi Xue Za Zhi.* novembre 2006;40(6):433–6.
 74. Reis VM, Machado JV, Fortes MS, Fernandes PR, Silva AJ, Dantas PS, et al. Evidence for higher heritability of somatotype compared to body mass index in female twins. *J Physiol Anthropol.* gennaio 2007;26(1):9–14.
 75. Ghio AJ, Crapo RO, Elliott CG, Adams TD, Hunt SC, Jensen RL, et al. Heritability estimates of pulmonary function. *Chest.* ottobre 1989;96(4):743–6.
 76. Peeters MW, Thomis MA, Loos RJJ, Derom CA, Fagard R, Claessens AL, et al.

- Heritability of somatotype components: a multivariate analysis. *Int J Obes* 2005. agosto 2007;31(8):1295–301.
77. Rice T, Pérusse L, Bouchard C, Rao DC. Familial aggregation of body mass index and subcutaneous fat measures in the longitudinal Québec family study. *Genet Epidemiol.* 1999;16(3):316–34.
 78. Yu-na Z, Yu-ling LI, Cheng-ye JI. Genetic somatotype of twins aged 3-6 years. *Chin J Public Health.* 10 novembre 2012;28(11):1433–5.
 79. Silventoinen K, Maia J, Jelenkovic A, Pereira S, Gouveia É, Antunes A, et al. Genetics of somatotype and physical fitness in children and adolescents. *Am J Hum Biol.* 2020;33(3):e23470.
 80. Posthuma D, Beem AL, Geus EJC de, Baal GCM van, Hjelmborg JB von, Iachine I, et al. Theory and Practice in Quantitative Genetics. *Twin Res Hum Genet.* ottobre 2003;6(5):361–76.
 81. Song TMK, Malina RM, Bouchard C. Familial resemblance in somatotype. *Am J Hum Biol.* 1993;5(3):265–72.
 82. Pérusse L, Tremblay A, Leblanc C, Cloninger C, Reich T, Rice J, et al. Familial resemblance in energy intake: contribution of genetic and environmental factors. *Am J Clin Nutr.* aprile 1988;47(4):629–35.
 83. Pérusse L, Tremblay A, Leblanc C, Bouchard C. GENETIC AND ENVIRONMENTAL INFLUENCES ON LEVEL OF HABITUAL PHYSICAL ACTIVITY AND EXERCISE PARTICIPATION. *Am J Epidemiol.* maggio 1989;129(5):1012–22.
 84. Pérusse L, Leblanc C, Bouchard C. Inter-generation transmission of physical fitness in the Canadian population. *Can J Sport Sci J Can Sci Sport.* marzo 1988;13(1):8–14.
 85. Sánchez-Andrés A. Genetic and Environmental Influences on Somatotype Components: Family Study in a Spanish Population. *Hum Biol.* 1995;67(5):727–38.
 86. Katzmarzyk P, Malina R, Pérusse L, Rice T, Province M, Rao D, et al. Familial resemblance for physique: heritabilities for somatotype components. *Ann Hum Biol.* gennaio 2000;27(5):467–77.
 87. Rebato E, Salces I, Rosique J, San Martín L, Susanne C. Analysis of sibling resemblance in anthropometric somatotype components. *Ann Hum Biol.* 2000;27(2):149–61.
 88. Bird RJ, Hurren BJ. Anatomical and clinical aspects of Klinefelter’s syndrome. *Clin Anat.* 2016;29(5):606–19.
 89. Thomis MA, Beunen GP, Van Leemputte M, Maes HH, Blimkie CJ, Claessens AL, et al. Inheritance of static and dynamic arm strength and some of its determinants. *Acta Physiol Scand.* maggio 1998;163(1):59–71.
 90. Baecke JA, Burema J, Frijters JE. A short questionnaire for the measurement of habitual physical activity in epidemiological studies. *Am J Clin Nutr.* novembre 1982;36(5):936–42.
 91. Kuylen AAA, Verhallen TMM. The use of canonical analysis. *J Econ Psychol.* settembre 1981;1(3):217–37.
 92. Saranga SPJ, Prista A, Nhantumbo L, Beunen G, Rocha J, Williams-Blangero S, et al. Heritabilities of somatotype components in a population from rural Mozambique. *Am J Hum Biol Off J Hum Biol Counc.* 2008;20(6):642–6.
 93. Jelenkovic A, Poveda A, Rebato E. Quantitative genetics of human morphology and obesity-related phenotypes in nuclear families from the Greater Bilbao (Spain):

- Comparison with other populations. *Ann Hum Biol.* luglio 2011;38(4):471–8.
94. Pereira S, Katzmarzyk PT, Gomes TN, Souza M, Chaves RN, Santos FKD, et al. Multilevel modelling of somatotype components: the Portuguese sibling study on growth, fitness, lifestyle and health. *Ann Hum Biol.* 19 maggio 2017;44(4):316–24.
 95. Mladenova S, Nikolova M, Andreenko E, Boyadjiev D. Somatotypological characterization of Bulgarian children and adolescents (Smolyan region). *Coll Antropol.* settembre 2010;34(3):963–71.
 96. Longkumer T. Physical Activity and Somatotypes among Ao Naga Boys. *The Anthropologist.* 1 marzo 2014;17(2):669–75.
 97. Ibáñez-Zamacona ME, Poveda A, Rebato E. Contribution of obesity associated genetic variants to anthropometric somatotype components. *Anthropol Anz Ber Uber Biol-Anthropol Lit.* 24 giugno 2019;76(2):101–11.
 98. Buemann B, Schiering B, Toubro S, Bibby BM, Sørensen T, Dalgaard L, et al. The association between the val/ala-55 polymorphism of the uncoupling protein 2 gene and exercise efficiency. *Int J Obes.* aprile 2001;25(4):467–71.
 99. Neri G, Genuardi M. *Genetica umana e medica.* 4. ed. Milano: Edra; 2017.
 100. Schousboe K, Visscher PM, Erbas B, Kyvik KO, Hopper JL, Henriksen JE, et al. Twin study of genetic and environmental influences on adult body size, shape, and composition. *Int J Obes.* gennaio 2004;28(1):39–48.
 101. Elks CE, Den Hoed M, Zhao JH, Sharp SJ, Wareham NJ, Loos RJF, et al. Variability in the Heritability of Body Mass Index: A Systematic Review and Meta-Regression. *Front Endocrinol [Internet].* 2012 [citato 2 ottobre 2023];3. Disponibile su: <http://journal.frontiersin.org/article/10.3389/fendo.2012.00029/abstract>
 102. Silventoinen K, Jelenkovic A, Sund R, Hur YM, Yokoyama Y, Honda C, et al. Genetic and environmental effects on body mass index from infancy to the onset of adulthood: an individual-based pooled analysis of 45 twin cohorts participating in the Collaborative project of Development of Anthropometrical measures in Twins (CODATwins) study. *Am J Clin Nutr.* agosto 2016;104(2):371–9.
 103. Bouchard C, Rankinen T. Individual differences in response to regular physical activity. *Med Sci Sports Exerc.* giugno 2001;33(6 Suppl):S446-451; discussion S452-453.
 104. Koenigstorfer J, Schmidt WFJ. Effects of exercise training and a hypocaloric diet on female monozygotic twins in free-living conditions. *Physiol Behav.* 24 ottobre 2011;104(5):838–44.
 105. Poehlman ET, Tremblay A, Marcotte M, Pérusse L, Thériault G, Bouchard C. Heredity and changes in body composition and adipose tissue metabolism after short-term exercise-training. *Eur J Appl Physiol.* 1987;56(4):398–402.
 106. Hopkins ND, Stratton G, Cable NT, Tinken TM, Graves LEF, Green DJ. Impact of exercise training on endothelial function and body composition in young people: a study of mono- and di-zygotic twins. *Eur J Appl Physiol.* 1 febbraio 2012;112(2):421–7.
 107. Bouchard C, Tremblay A, Després JP, Thériault G, Nadeauf A, Lupien PJ, et al. The Response to Exercise with Constant Energy Intake in Identical Twins. *Obes Res.* 1994;2(5):400–10.
 108. Hainer V, Stunkard AJ, Kunešová M, Pařízková J, Štich V, Allison DB. Intrapair resemblance in very low calorie diet-induced weight loss in female obese identical twins. *Int J Obes.* agosto 2000;24(8):1051–7.
 109. Hamel P, Simoneau JA, Lortie G, Boulay MR, Bouchard C. Heredity and muscle

- adaptation to endurance training. *Med Sci Sports Exerc.* dicembre 1986;18(6):690.
110. Prud'homme D, Bouchard C, Leblanc C, Landry F, Fontaine E. Sensitivity of maximal aerobic power to training is genotype-dependent. *Med Sci Sports Exerc.* ottobre 1984;16(5):489.
 111. Afman G, Adams T, Fisher G, et al. Influence of genetics and exercise training on the heart: A 22-week study of monozygous and dizygous twins. Brigham Young University; 1988.
 112. Mustelin L, Latvala A, Pietiläinen KH, Piirilä P, Sovijärvi AR, Kujala UM, et al. Associations between sports participation, cardiorespiratory fitness, and adiposity in young adult twins. *J Appl Physiol.* marzo 2011;110(3):681–6.
 113. Chagnon YC, Rice T, Pérusse L, Borecki IB, Ho-Kim MA, Lacaille M, et al. Genomic scan for genes affecting body composition before and after training in Caucasians from HERITAGE. *J Appl Physiol.* maggio 2001;90(5):1777–87.
 114. Sun G, Gagnon J, Chagnon Y, Pérusse L, Després J, Leon A, et al. Association and linkage between an insulin-like growth FACTOR-1 GENE polymorphism and fat free mass in the HERITAGE Family Study. *Int J Obes.* settembre 1999;23(9):929–35.
 115. Loos R, Thomis M, Maes HH, Beunen G, Claessens AL, Derom C, et al. Gender-specific regional changes in genetic structure of muscularity in early adolescence. *J Appl Physiol Bethesda Md* 1985. giugno 1997;82(6):1802–10.
 116. den Hoed M, Ekelund U, Brage S, Grontved A, Zhao JH, Sharp SJ, et al. Genetic Susceptibility to Obesity and Related Traits in Childhood and Adolescence. *Diabetes.* novembre 2010;59(11):2980–8.
 117. Willer CJ, Speliotes EK, Loos RJF, Li S, Lindgren CM, Heid IM, et al. Six new loci associated with body mass index highlight a neuronal influence on body weight regulation. *Nat Genet.* gennaio 2009;41(1):25–34.
 118. Zhao J, Bradfield JP, Li M, Wang K, Zhang H, Kim CE, et al. The role of obesity-associated loci identified in genome wide association studies in the determination of pediatric BMI. *Obes Silver Spring Md.* dicembre 2009;17(12):2254–7.
 119. Locke AE, Kahali B, Berndt SI, Justice AE, Pers TH, Day FR, et al. Genetic studies of body mass index yield new insights for obesity biology. *Nature.* 12 febbraio 2015;518(7538):197–206.
 120. Voight BF, Kang HM, Ding J, Palmer CD, Sidore C, Chines PS, et al. The MetaboChip, a Custom Genotyping Array for Genetic Studies of Metabolic, Cardiovascular, and Anthropometric Traits. *PLoS Genet [Internet].* agosto 2012 [citato 23 gennaio 2024];8(8). Disponibile su: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3410907/>
 121. Willems SM, Wright DJ, Day FR, Trajanoska K, Joshi PK, Morris JA, et al. Large-scale GWAS identifies multiple loci for hand grip strength providing biological insights into muscular fitness. *Nat Commun.* 12 luglio 2017;8(1):16015.
 122. Bolonchuk WW, Siders WA, Lykken GI, Lukaski HC. Association of dominant somatotype of men with body structure, function during exercise, and nutritional assessment. *Am J Hum Biol Off J Hum Biol Counc.* marzo 2000;12(2):167–80.
 123. Carter JE. The somatotypes of athletes--a review. *Hum Biol.* dicembre 1970;42(4):535–69.
 124. Carter J. Physical Structure of Olympic Athletes: Part II: Kinanthropometry of Olympic Athletes [Internet]. S.Karger AG; 1984 [citato 23 gennaio 2024]. Disponibile su: <https://karger.com/books/book/834/Physical-Structure-of-Olympic-AthletesPart-II>

125. Levine L, Carter JEL, Carter JEL. Genetic and Anthropological Studies of Olympic Athletes. Academic Press; 1974. 264 p.
126. Tanner J, Israelson W, Whitehouse R. Physique and body composition as factors affecting success in different athletic events. *J Sports Med Phys Fitness*. 1960;14:397–411.
127. Bulbulian R. The influence of somatotype on anthropometric prediction of body composition in young women. *Med Sci Sports Exerc*. agosto 1984;16(4):389–97.
128. Slaughter MH, Lohman TG. Relationship of body composition to somatotype. *Am J Phys Anthropol*. 1976;44(2):237–44.
129. Dupertuis CW, Pitts GC, Osserman EF, Welham WC, Behnke AR. Relation of specific gravity to body build in a group of healthy men. *J Appl Physiol*. maggio 1951;3(11):676–80.
130. Bolonchuk WW, Hall CB, Lukaski HC, Siders WA. Relationship between body composition and the components of somatotype. *Am J Hum Biol Off J Hum Biol Counc*. 1989;1(3):239–48.
131. Gordon E, Tobias PV, Mendelsohn D, Seftel H, Howson A. The relationship between somatotype and serum lipids in male and female young adults. *Hum Biol*. giugno 1987;59(3):459–65.
132. Schreiber ML. Anaerobic capacity as a function of somatotype and participation in varsity athletics. *Res Q*. maggio 1973;44(2):197–205.
133. Koleva M, Nacheva A, Boev M. Somatotype, nutrition, and obesity. *Rev Environ Health*. 2000;15(4):389–98.
134. Zerbo D, Flezar M, Stefancic M. BMI and Heath-Carter somatotypes of female students in Ljubljana. *Coll Antropol*. dicembre 1998;22(2):451–63.
135. Loos RJF, Rankinen T. Gene-diet interactions on body weight changes. *J Am Diet Assoc*. maggio 2005;105(5 Suppl 1):S29-34.
136. Sims EA, Goldman RF, Gluck CM, Horton ES, Kelleher PC, Rowe DW. Experimental obesity in man. *Trans Assoc Am Physicians*. 1968;81:153–70.
137. Singh S. Somatotype and Disease – A Review. In: *Anthropologist*. 2007. p. 251–61.
138. Bray MS, Hagberg JM, Pérusse L, Rankinen T, Roth SM, Wolfarth B, et al. The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes: The 2006-2007 Update. *Med Sci Sports Exerc*. gennaio 2009;41(1):34.
139. Rahmawati N, Hastuti J, ASHIZAWA K. Growth and somatotype of urban and rural Javanese children in Yogyakarta and Bantul, Indonesia. *Anthropol Sci - Anthr SCI*. 1 agosto 2004;112:99–108.
140. Qi L. Gene–diet interaction and weight loss. *Curr Opin Lipidol*. febbraio 2014;25(1):27–34.
141. Qi Q, Bray GA, Smith SR, Hu FB, Sacks FM, Qi L. Insulin receptor substrate 1 gene variation modifies insulin resistance response to weight-loss diets in a 2-year randomized trial: the Preventing Overweight Using Novel Dietary Strategies (POUNDS LOST) trial. *Circulation*. 2 agosto 2011;124(5):563–71.
142. Sacks FM, Bray GA, Carey VJ, Smith SR, Ryan DH, Anton SD, et al. Comparison of weight-loss diets with different compositions of fat, protein, and carbohydrates. *N Engl J Med*. 26 febbraio 2009;360(9):859–73.
143. Zhang X, Qi Q, Zhang C, Smith SR, Hu FB, Sacks FM, et al. FTO genotype and 2-year change in body composition and fat distribution in response to weight-loss diets: the POUNDS LOST Trial. *Diabetes*. novembre 2012;61(11):3005–11.

144. Pan Q, Delahanty LM, Jablonski KA, Knowler WC, Kahn SE, Florez JC, et al. Variation at the melanocortin 4 receptor gene and response to weight-loss interventions in the diabetes prevention program. *Obes Silver Spring Md.* settembre 2013;21(9):E520-526.
145. Heni M, Herzberg-Schäfer S, Machicao F, Häring HU, Fritsche A. Dietary fiber intake modulates the association between variants in TCF7L2 and weight loss during a lifestyle intervention. *Diabetes Care.* marzo 2012;35(3):e24.
146. Larsen LH, Ängquist L, Vimalaswaran KS, Hager J, Viguerie N, Loos RJ, et al. Analyses of single nucleotide polymorphisms in selected nutrient-sensitive genes in weight-regain prevention: the DIOGENES study. *Am J Clin Nutr.* maggio 2012;95(5):1254–60.
147. Camp KM, Trujillo E. Position of the Academy of Nutrition and Dietetics: Nutritional Genomics. *J Acad Nutr Diet.* 1 febbraio 2014;114(2):299–312.
148. Harris WS, Von Schacky C. The Omega-3 Index: a new risk factor for death from coronary heart disease? *Prev Med.* luglio 2004;39(1):212–20.
149. Guenther PM, Casavale KO, Reedy J, Kirkpatrick SI, Hiza HAB, Kuczynski KJ, et al. Update of the Healthy Eating Index: HEI-2010. *J Acad Nutr Diet.* aprile 2013;113(4):569–80.
150. Martínez-González MÁ, Corella D, Salas-Salvadó J, Ros E, Covas MI, Fiol M, et al. Cohort Profile: Design and methods of the PREDIMED study. *Int J Epidemiol.* 1 aprile 2012;41(2):377–85.
151. Ellis A, Rozga M, Braakhuis A, Monnard CR, Robinson K, Sinley R, et al. Effect of Incorporating Genetic Testing Results into Nutrition Counseling and Care on Health Outcomes: An Evidence Analysis Center Systematic Review—Part II. *J Acad Nutr Diet.* marzo 2021;121(3):582-605.e17.
152. Hamaguchi M, Kojima T, Itoh Y, Harano Y, Fujii K, Nakajima T, et al. The severity of ultrasonographic findings in nonalcoholic fatty liver disease reflects the metabolic syndrome and visceral fat accumulation. *Am J Gastroenterol.* dicembre 2007;102(12):2708–15.
153. McGorrian C, Yusuf S, Islam S, Jung H, Rangarajan S, Avezum A, et al. Estimating modifiable coronary heart disease risk in multiple regions of the world: the INTERHEART Modifiable Risk Score. *Eur Heart J.* marzo 2011;32(5):581–9.
154. Wilmore JH. Validation of the first and second components of the Heath-Carter modified somatotype method. *Am J Phys Anthropol.* 1970;32(3):369–72.
155. Bolonchuk WW, Hall CB, Lukaski HC, Siders WA. Relationship between body composition and the components of somatotype. *Am J Hum Biol.* 1989;1(3):239–48.
156. Anisimova AV, Godina EZ, Nikolaev DV, Rudnev SG. Evaluation of the Heath-Carter Somatotype Revisited: New Bioimpedance Equations for Children and Adolescents. In: Simini F, Bertemes-Filho P, curatori. *II Latin American Conference on Bioimpedance.* Singapore: Springer; 2016. p. 80–3. (IFMBE Proceedings).
157. Kolesnikov V, Rudnev S, Nikolaev D, Anisimova A, Godina E. [On a new protocol of the Heath-Carter somatotype assessment using software for body composition bioimpedance analyzer]. *Vestn Mosk Univ Ser 23 Antropol [Internet].* 2016;4(4). Disponibile su: <http://bulletin.antropos.msu.ru/en/article.php?id=3>
158. Sindeyeva LV, Викторoвнa CJI, Rudnev SG, Геннадьевич PC. CHARACTERISTIC OF AGE AND SEX-RELATED VARIABILITY OF THE HEATH-CARTER SOMATOTYPE IN ADULTS AND POSSIBILITY OF ITS BIOIMPEDANCE ASSESSMENT (AS EXEMPLIFIED BY RUSSIAN

POPULATION OF EASTERN SIBERIA). *Morphology*. 15 febbraio 2017;151(1):77–87.

159. Matias CN, Campa F, Santos DA, Lukaski H, Sardinha LB, Silva AM. Fat-free Mass Bioelectrical Impedance Analysis Predictive Equation for Athletes using a 4-Compartment Model. *Int J Sports Med*. gennaio 2021;42(1):27–32.

Appendice 1 - Relazione dell'HWR con il BMI

L'*Height-Weight Ratio* ($h/\sqrt[3]{w}$) ed il *Body Mass Index* (w/h^2) sono entrambi calcolati a partire da peso ed altezza. L'HWR si usa per calcolare il grado di ectomorfia, ed ha un andamento decrescente al crescere del peso in rapporto all'altezza, al contrario del BMI. Non è possibile ricavare un valore dall'altro senza avere a disposizione ulteriori dati. Come esempio verranno mostrati dei grafici dell'HWR al variare del BMI con un'altezza fissa di 170 cm (fig. 6.1), e dell'HWR al variare dell'altezza con un BMI fisso di 22,5 kg/m² (fig. 6.3); verranno mostrati anche i rispettivi grafici del grado di ectomorfia per un confronto (figure 6.2 e 6.4). Come si può vedere dalla fig. 6.3, nonostante il BMI sia fisso, l'HWR varia al variare dell'altezza, aumentando quando questa aumenta; lo stesso si vede per il grado di ectomorfia in figura 6.4. Le due misure (BMI e HWR) non sono interscambiabili, ma bisogna conoscere il peso o l'altezza per ricavarne una dall'altra. Questo significa che non può essere utilizzato l'HWR o il grado di ectomorfia come sostituto del BMI per valutazioni cliniche sul sovrappeso, l'obesità o la malnutrizione, in quanto misure non relazionate univocamente una all'altra.

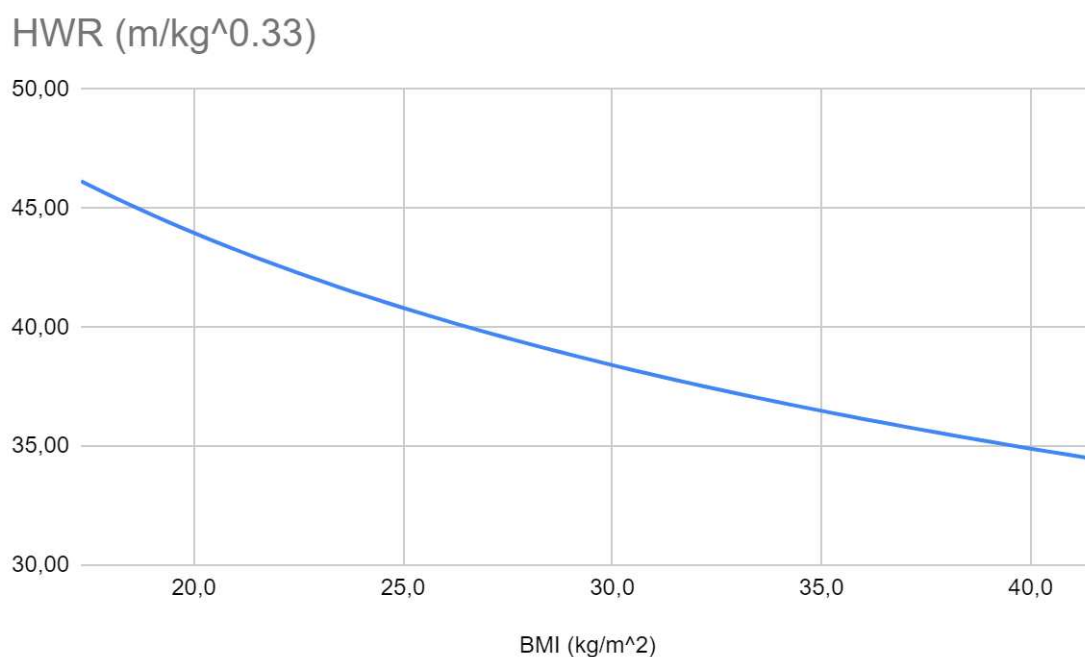


Fig. 6.1 Grafico dell'HWR rispetto al BMI, con altezza fissa di 170 cm.

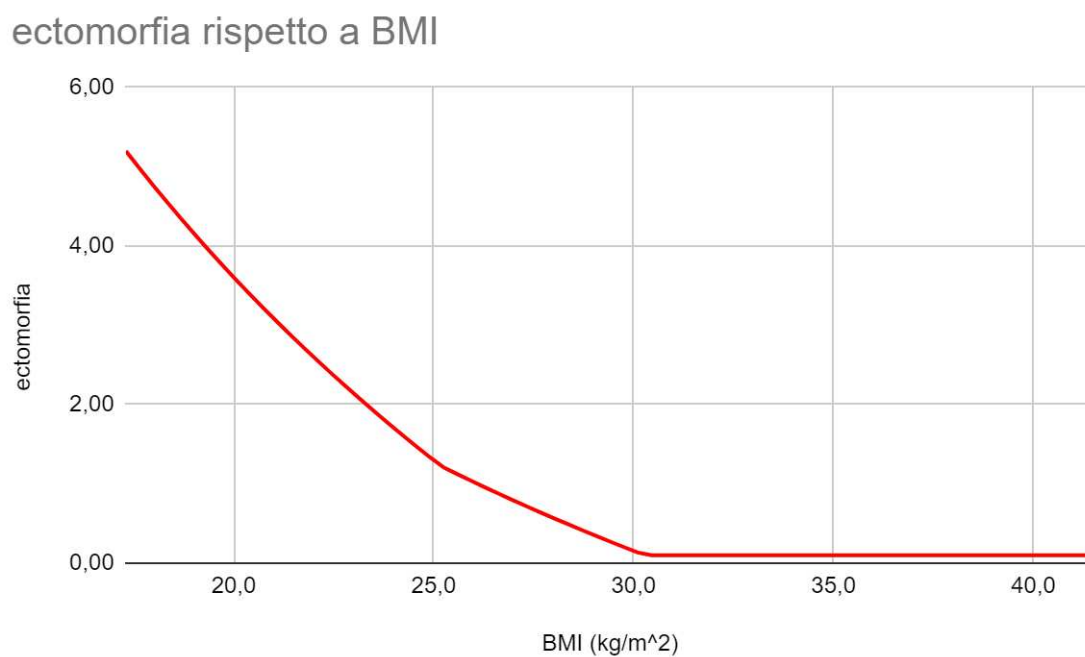


Fig. 6.2. Grafico del grado di ectomorfia rispetto al BMI, con altezza fissa di 170 cm.

HWR (m/kg^{0.33})

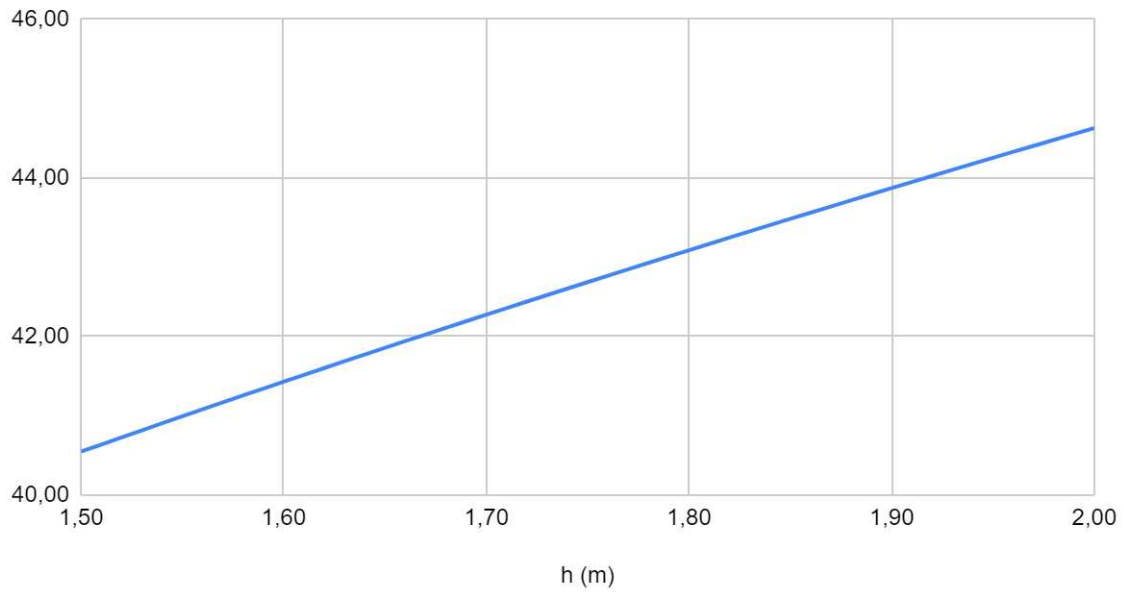


Fig. 6.3. Grafico dell'HWR rispetto all'altezza, con BMI fisso di 22,5 kg/m².

ectomorfia rispetto a h

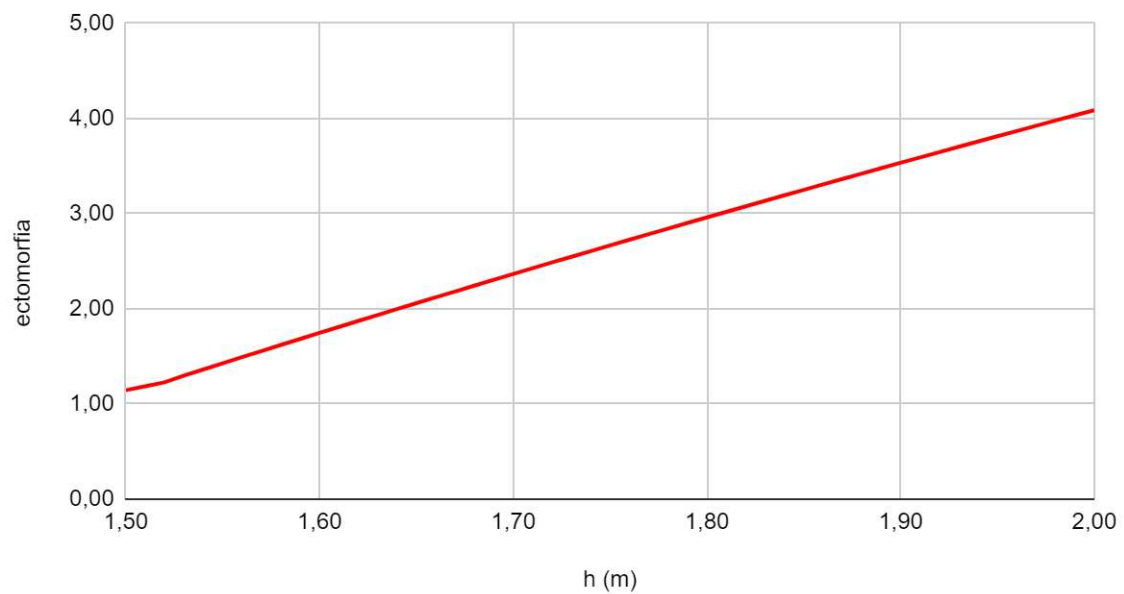


Fig. 6.4. Grafico del grado di ectomorfia rispetto all'altezza, con BMI fisso di 22,5 kg/m².

Appendice 2 - Relazione del somatotipo con le misure bioimpedenziometriche

In questo paragrafo verranno brevemente presentati alcuni recenti studi sull'integrazione della tecnica della BIA nella procedura di determinazione del somatotipo. Come detto, il somatotipo è usato prevalentemente in ambito sportivo per la selezione degli atleti: una volta determinato, la composizione corporea viene monitorata in modo meno esaustivo per mezzo della sola BIA. I seguenti studi invece indagano la possibilità di sostituire alcune o tutte le misure necessarie per la determinazione del somatotipo con i dati ricavati dalla BIA, attraverso nuove equazioni predittive.

A2.1 Rudnev et al., 2019, Assessment of the Heath-Carter somatotype in adults using bioelectrical impedance analysis (11)

Lo studio, effettuato su 897 soggetti russi da 16 a 61 anni, propone delle formule per la determinazione delle componenti endomorfa e mesomorfa del somatotipo partendo dalle misure di resistenza (R) date dalla BIA, oltre che naturalmente dal peso e dall'altezza:

ENDO BIA = $-3,399/R + 0.992 \times BMI - 0.0102 \times BMI^2 - 0.85 \times Sex - 5.93$ ($r^2=0.80$; $SEE=0.91$)

MESO BIA = $1,578/R + 0.479 \times BMI - 0.077 \times BM - 0.015 \times Age + 0.81 \times Sex - 4.14$ ($r^2=0.87$; $SEE=0.54$)

Per l'ectomorfia sono sufficienti i dati di peso e altezza.

Nell'articolo sono riportate anche alcune formule da studi precedenti (fig. 6.5). Una parte interessante di questo studio è la stima che gli autori fanno delle correlazioni tra le componenti del somatotipo e alcune misure di composizione corporea (fig. 6.6). Si può notare un'alta correlazione tra FFMi (*Fat Free Mass Index*) ed il grado di mesomorfia; questo non era il caso in studi precedenti (128,154,155), nei quali era sì mostrata un'alta associazione dell'endomorfia con la massa grassa, ma l'associazione della mesomorfia con la FFM era al massimo debole.

Bioimpedance-based formulae [11,14,15] for the evaluation of the endomorphy ($ENDO_{BIA}$) and mesomorphy ($MESO_{BIA}$) ratings of the Heath-Carter somatotype.^a

Formula	r^2	SEE
For children and adolescents (age 7-17 years, $n = 2346$) [11]		
$ENDO_{BIA} = -3,225/R + 0.639 \times BMI - 0.416 \times BM - 2.20$	0.81	0.65
$MESO_{BIA} = 2,195/R + 0.530 \times BMI - 0.097 \times BM - 4.55$	0.81	0.54
For children and adolescents, revised (age 7-18 years, $n = 3339$) [14]		
$ENDO_{BIA} = -2,875/R + 0.625 \times BMI - 0.042 \times BM - 0.23 \times Sex - 2.33$	0.83	0.65
$MESO_{BIA} = 1,467/R + 0.552 \times BMI - 0.096 \times BM + 0.59 \times Sex - 4.22$	0.86	0.47
For adults (age 16-86 years, $n = 3954$) [15]		
$ENDO_{BIA} = -2,837/R + 0.916 \times BMI - 0.0109 \times BMI^2 + 0.013 \times BM - 1.40 \times Sex + 0.017 \times Age - 5.95$	0.90	0.69
$MESO_{BIA} = 891/R + 0.502 \times BMI - 0.073 \times BM + 1.17 \times Sex - 0.017 \times Age - 3.83$	0.78	0.88

Abbreviations: r^2 – coefficient of determination, SEE – standard error of estimate, n – sample size, R – whole-body resistance at 50 kHz (Ohm), BMI – body mass index (kg/m^2), BM – body mass (kg), $Sex = 1$ (male), 0 (female), Age (years).

^a – The formulae are presented with rounded coefficients which didn't affect the reported accuracy.

fig. 6.5. Equazioni da studi precedenti. Da Rudnev et al., 2019 (11). Nella tabella il riferimento [11] corrisponde alla fonte in bibliografia: (156); il riferimento [14] corrisponde a: (157); il [15] corrisponde a: (158).

Pearson correlations between the Heath-Carter anthropometric somatotype components and BIA body composition parameters in our study group ($n = 897$).

	MESO	ECTO	BM	BMI	FM	FMi	%FM	FFM	FFMi
Males ($n = 312$)									
ENDO	0.53	-0.74	0.71	0.80	0.84	0.86	0.84	0.34	0.47
MESO	1.00	-0.88	0.58	0.80	0.52	0.57	0.46	0.48	0.85
ECTO		1.00	-0.70	-0.91	-0.70	-0.76	-0.69	-0.48	-0.82
Females ($n = 585$)									
ENDO	0.72	-0.80	0.74	0.82	0.80	0.83	0.82	0.47	0.62
MESO	1.00	-0.88	0.76	0.91	0.76	0.73	0.70	0.60	0.87
ECTO		1.00	-0.75	-0.88	-0.76	-0.82	-0.78	-0.57	-0.82

Abbreviations: ENDO, MESO, ECTO – the endomorphy, mesomorphy, and ectomorphy ratings of the somatotype, respectively [2]; BM – body mass; BMI – body mass index; FM – fat mass; FMi – fat mass index; %FM – percentage of fat mass in the body; FFM – fat-free mass; FFMi – fat-free mass index.

Fig. 6.6. Correlazioni tra le componenti del somatotipo e misure di composizione corporea. Da Rudnev et al., 2019 (11). Nella tabella il riferimento [11] corrisponde alla fonte in bibliografia: (44).

A2.2 Campa et al., 2020, Somatotype and Bioimpedance Vector Analysis: A New Target Zone for Male Athletes (4)

In uno studio su 164 atleti (giocatori di pallavolo, calcio e rugby) è stata trovata una relazione tra le componenti endomorfa e mesomorfa del somatotipo ed il vettore risultante dalla BIVA (*Bioelectrical Impedance Vector Analysis*): all'aumentare del grado di endomorfia la lunghezza del vettore diminuisce, mentre un maggior grado di mesomorfia è associato ad una maggior inclinazione del vettore. Una minor lunghezza

del vettore rappresenta una maggior quantità di TBW (*Total Body Water*), mentre una maggior inclinazione si riflette in un rapporto più favorevole tra ICW (*Intra-Cellular Water*) e ECW (*Extra-Cellular Water*) ossia in una maggior quantità di tessuto non adiposo; ciò mette in relazione l'endomorfia con la TBW e la mesomorfia con la massa magra. La BIVA non può essere considerata comunque un sostituto della misurazione del somatotipo.

A2.3 Campa et al., 2020, 2020, Body Water Content and Morphological Characteristics Modify Bioimpedance Vector Patterns in Volleyball, Soccer, and Rugby Players (12)

Un altro studio sui 164 giocatori di pallavolo, calcio e rugby ha mostrato come un più alto angolo di fase (PhA) nel grafico della BIVA sia presente nei soggetti con un alto grado di mesomorfia, mentre un minor angolo di fase si trova nei soggetti con ectomorfia dominante. Ciò è interessante poiché, essendo il PhA un indicatore di rischio clinico (17), in futuro potrebbe forse essere ricercata un'equazione per ricavare il PhA dal somatotipo, permettendo di utilizzarlo come predittore senza la necessità di ricorrere alla BIA.

A2.4 Campa et al., 2020, A New Strategy to Integrate Heath–Carter Somatotype Assessment with Bioelectrical Impedance Analysis in Elite Soccer Players (13)

L'utilizzo della BIA è semplice e veloce, mentre per la valutazione del somatotipo sono necessarie delle abilità manuali maggiori ed il tempo richiesto è piuttosto lungo; per questo nelle misurazioni di composizione corporea nelle squadre di calcio o in contesti simili si preferisce ricorrere alla BIA, nonostante il maggior costo ad esso associato. Nel presente studio, effettuato su 176 giocatori di calcio di serie A in Italia (96% di etnia caucasica), sono state ricavate delle equazioni predittive del somatotipo che utilizzano un numero di parametri minore rispetto a quelle classiche di Heath-Carter. Per prima cosa è stato stimato il valore di FFM (*Fat-Free Mass*) a partire dai valori bioimpedenziometrici secondo la seguente equazione (159):

$$FFM = -2.261 + 0.327 \times \text{altezza}^2/R + 0.525 \times \text{peso} + 5.462 \times \text{sezzo}$$

dove l'altezza è in cm, il peso in kg, la resistenza in Ω , il sesso è 1 se maschile o 0 se femminile. Di conseguenza:

$$FM = \text{Body weight} - FFM; FM\% = FM / \text{peso} \times 100$$

Sono state quindi sviluppate le equazioni presentate in fig. 6.7.

Prediction models for endomorphy, mesomorphy, and ectomorphy based on anthropometrics and bioimpedance-derived variables.

Variable	Predictors	R	R ²	SEE	VIF	Prediction Equation
Endomorphy	FM%	0.91	0.83	0.16	2.12	$y = 4.292 + 0.050 \times \text{FM\%} + 0.012 \times \text{S}^2/\text{R} + 0.092 \times \text{triceps skinfold} + 0.139 \times \text{supraspinal skinfold} - 0.029 \times \text{stature}$
	S ² /R				3.45	
	Triceps skinfold				1.06	
	Supraspinal skinfold				1.15	
	Stature				2.29	
Mesomorphy	CAC	0.89	0.80	0.36	1.58	$y = 10.351 + 0.212 \times \text{CAC} + 0.187 \times \text{CC} + 0.048 \times \text{FFM} - 0.125 \times \text{stature}$
	CC				2.11	
	FFM				4.80	
	Stature				2.54	
	FFM/S				1.29	
Ectomorphy	Stature	0.94	0.87	0.22	1.29	$y = -7.945 - 25.021 \times \text{FFM/S} + 0.109 \times \text{Stature}$
					1.29	

Abbreviations: R = multiple correlation coefficient; R² = multiple coefficient of determination; SEE = standard error of estimate; VIF = variation inflation factor; FM% = percentage of fat mass; S²/R = stature²/resistance; CAC = contracted arm circumference; CC = calf circumference; FFM = fat-free mass; FFM/S = fat-free mass/stature.

Fig. 6.7. Equazioni predittive. Da Campa et al., 2020 (13).

Come si può vedere, le misure delle pliche sono ridotte da 4 a 2, e vengono eliminate le misure dei diametri ossei. Oltre alla maggior brevità, un altro vantaggio di questa procedura è l'aver a disposizione anche i dati derivanti dalla BIA. Le equazioni possono non esser valide per atleti di altri sport o di sesso femminile.

A2.5 Campa et al., 2020, Prediction of Somatotype from Bioimpedance Analysis in Elite Youth Soccer Players (14)

Questo studio è simile al precedente, ma le equazioni per la stima del somatotipo sono ricavate da un campione di 173 giovani giocatori di calcio (dalla categoria under 10 a quella under 17 della serie A). I risultati sono riportati in fig. 6.8.

Prediction Models for Endomorphy, Mesomorphy, and Ectomorphy Based on Anthropometrics and Bioimpedance-Derived Variables.

	Predictors	R	R ²	SEE	VIF	Prediction Equation
Endomorphy	S ² /R	0.92	0.86	0.28	4.22	$y = -1.953 - 0.011 \times \text{S}^2/\text{R} + 0.135 \times \text{BMI} + 0.232 \times \text{triceps skinfold}$
	BMI				3.61	
	Triceps skinfold				1.55	
Mesomorphy	PhA	0.93	0.87	0.40	1.49	$y = 6.848 + 0.138 \times \text{PhA} + 0.232 \times \text{CAC} + 0.166 \times \text{CC} - 0.093 \times \text{stature}$
	CAC				2.34	
	CC				1.84	
	Stature				2.68	
Ectomorphy	FFM/S	0.93	0.86	0.37	4.75	$y = -5.592 - 38.237 \times \text{FFM/S} + 0.123 \times \text{Stature}$
	Stature				4.75	

Abbreviations: R = multiple correlation coefficient; R² = multiple coefficient of determination; SEE = standard error of estimate; VIF = variation inflation factor; S²/R = stature²/resistance; BMI = body mass index; PhA = phase angle; CAC = contracted arm circumference; CC = calf circumference; FFM/S = fat-free mass/stature.

Fig. 6.8. Equazioni predittive. Da Campa et al., 2020 (14).