

أكرومياليا: قصر نهايات الأطراف التي تؤثر بشكل أساسي على الأجزاء البعيدة من الأطراف (اليدين والقدمين) بالنسبة للأجزاء الأخرى من الأطراف.¹

الحمية: كتل صغيرة من الأنسجة في مؤخرة الأنف وفوق سقف الحلق. تعد اللحمية جزءًا من جهاز المناعة، حيث يساعد على مكافحة العدوى ويحمي الجسم من البكتيريا والفيروسات.²

الأحماض الأمينية: اللبنة الأساسية للبروتينات.³

انقطاع النفس: توقف مؤقت عن التنفس يحدث غالبًا أثناء النوم.³

التهاب المفاصل: التهاب المفاصل نتيجة لأسباب معدية أو أيضية أو بنوية.⁴

الغضروف: نسيج صلب ومرن موجود في جميع أنحاء الجسم. حيث يغطي سطح المفاصل، ويعمل كمتص للصدمات ويسمح للعظام بالانزلاق فوق بعضها البعض.⁵

الخلية: الوحدة الأساسية المرتبطة بالغشاء، وهي تحتوي على الجزيئات الأساسية للحياة والتي تتكون منها جميع الكائنات الحية.⁶

المفرق العنقي النخاعي: المنطقة التي تلتقي فيها الجمجمة بالعمود الفقري.³

الكروموسوم: بنية من الحمض النووي تشبه العصي ملفوفة بإحكام حول بروتينات هيستون التي تحمل المعلومات الوراثية في شكل جينات؛ وتوجد الكروموسومات في نواة الخلايا.³

الحنك المشقوق: شق خلقي في سقف الفم.⁷

الرمع: سلسلة من التقلصات العضلية الإيقاعية اللاإرادية والاسترخاء تحدث في شكل تشنجات في بعض الحالات العصبية.³

التصوير المقطعي المحوسب: تقنية تصوير طبية تنتج صورًا للجسم عالية الدقة.³

النسيج الضام: مجموعة الأنسجة في الجسم التي تحافظ على شكل الجسم وأعضائه وتوفر التماسك والدعم الداخلي.⁸

الاستشاري: طبيب ذو خبرة ومكانة عالية ومُتخصص في مجال واحد من مجالات الطب.⁹

استئصال القحف: الاستئصال الجراحي لمنطقة من الجمجمة.³

البيتيد المدر للصوديوم من النوع (CNP) C: يتم إنتاج CNP بواسطة خلايا البطانة (بطانة الأوعية الدموية) والقلب، ويبدو أنه يلعب دورًا بارزًا في وظائف الأوعية الدموية والقلب، من الناحية الفسيولوجية والمرضية.¹⁰

انفصال الشبكية: حالة تصيب العين تنفصل فيها الشبكية عن غلاف العين المشيمي.¹¹، ويصف انفصال الشبكية حالة طارئة تبتعد فيها طبقة رقيقة من النسيج (الشبكية) في مؤخرة العين عن وضعها الطبيعي.¹²

الجينات المهيمنة: الجين المهيمن، أو النسخة المهيمنة من الجين، هو نوع معين يعبر عن نفسه بقوة أكبر من أي نسخة أخرى من الجين الذي يحمله الشخص.¹³

التقزم: حالة مثل مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي تصيب الأشخاص الذين يتميزون بصغر الحجم أو قصر القامة بشكل غير عادي.¹⁴

أخصائي الأذن والأنف والحنجرة (ENT) أو أخصائي السمعية: يتعامل أخصائيو الأذن والأنف والحنجرة (يُشار إليهم اختصارًا بالإنجليزية بـ ENT) مع تشخيص وتقييم وعلاج أمراض الرأس والرقبة وبشكل أساسي الأذنين والأنف والحنجرة.¹⁵ أخصائيو السمع هم خبراء يُمكنهم المساعدة في الوقاية من اضطرابات السمع والتوازن وتشخيصها وعلاجها للأشخاص من جميع الأعمار.¹⁶

التعظم الداخلي الغضروفي: عملية يتم فيها استبدال غضروف نامي بشكل منهجي بعظم لتشكيل الهيكل العظمي المتنامي.¹⁷

أخصائي الغدد الصماء: طبيب يعالج الأمراض المتعلقة بمشاكل الهرمونات.¹⁸

الالتقام الخلوي: عملية تأخذ الخلية من خلالها المواد الخارجية؛ حيث ينتهي الغشاء البلازمي للخلية إلى الداخل، وينصهر ليشكل فجوة أو حويصلة تحتوي على المادة المُبتلعة.³

الشبكة الإندوبلازمية: نظام من أغشية سيتوبلازمية حويصلية وصفائحية مترابطة تعمل بشكل خاص في نقل المواد داخل الخلية.³

الخصوبة: القدرة على الإنجاب.¹⁹

المشية: طريقة في المشي أو الحركة على الأقدام.²⁰

الجينات: تسلسل محدد من النيوكليوتيدات في الحمض النووي أو الحمض النووي الريبي الموجود عادةً على كروموسوم. وهي تعد الوحدة الوظيفية للوراثة التي تتحكم في انتقال والتعبير عن صفة واحدة أو أكثر. يتم ذلك عن طريق تحديد بنية بولي ببتيد معين وخاصة البروتين أو التحكم في وظيفة مادة وراثية أخرى.²¹

اختبار الجينات: يبحث الاختبار الجيني عن التغييرات، التي تُسمى أحيانًا الطفرات أو المُتغيرات، في الحمض النووي.²²

الاستشارة الوراثية: عملية يتم من خلالها تبادل معلومات عن الجوانب الجينية للأمراض من قبل مُتخصصين مدربين مع أولئك المُعرضين لخطر متزايد أو الذين يُعانون من اضطراب وراثي أو المعرضون لخطر نقله إلى نسلهم الذي لم يولد بعد.²³

الاضطرابات الوراثية: مرض يحدث كليًا أو جزئيًا نتيجة تغيير في تسلسل الحمض النووي بعيدًا عن التسلسل الطبيعي.²⁴

الجينوم: المجموعة الكاملة من المادة الوراثية الموجودة في الكائن الحي.³

النمط الجيني: البنية الجينية، المتميزة عن السمات الفيزيائية (النمط الظاهري) لخلية أو كائن حي؛ تستخدم عادة

للإشارة إلى سمة واحدة أو مجموعة من السمات.³

الأذن الصمغية: حالة تصيب الأذن الوسطى للأطفال حيث يعيق المخاط اللزج حرية حركة سلسلة العظام التي تربط طبلة الأذن بالأذن الداخلية.²⁵

استسقاء الرأس: زيادة غير طبيعية في كمية السائل النخاعي داخل التجويف القحفي مصحوبًا بتوسع البطينين الدماغيين وغالبًا ما يؤدي إلى زيادة الضغط داخل الجمجمة وتضخم الجمجمة وتدهور الإدراك.²⁶

الحداب: انحناء خارجي مبالغ فيه للمنطقة الصدرية (الوسطى) من العمود الفقري.³

استئصال الصفيحة الفقرية: نوع من الجراحة يتم فيه إزالة جزء من عظم العمود الفقري يسمى الصفيحة.³

انحناء الساق والقصبة: حالة تظهر فيها ساق الشخص مقوسة (مثنية إلى الخارج).²⁷

الرباط: شريط ليفي صلب من النسيج الضام يربط عظام بعظام أخرى.³

العرج العصبي: ألم في الساق ناجم عن المشي مصحوب بتضيق العمود الفقري.³

أطباء أعصاب الأطفال: أطباء مُتخصصون لديهم معرفة متخصصة وتدريب في تشخيص وعلاج الاضطرابات العصبية التي تصيب الأطفال والشباب.²⁸

المُعالج المهني: يعمل المُعالجون المهنيون مع البالغين والأطفال من جميع الأعمار ويتعاملون مع مجموعة واسعة من الظروف لتقديم الدعم العملي لمساعدة الأشخاص من جميع الأعمار في التغلب على آثار الإعاقة الناجمة عن المرض أو الشيخوخة أو الحوادث حتى يتمكنوا من القيام بالمهام اليومية أو المهن.²⁹

أخصائي تقويم الأسنان: فرع من فروع طب الأسنان يتعامل مع عدم انتظام الأسنان (مثل سوء الإطباق) وتصحيحها (مثل تقويم الأسنان).³⁰

التعظم: عملية تكوين العظام التي عادة ما تبدأ في مراكز معينة في كل عظم مُحتمل وتتضمن أنشطة الخلايا الخاصة التي تفصل وترسب مادة عظمية غير عضوية حول نفسها.³

اختصاصي الغدد الصماء لدى الأطفال: طبيب يعالج الأمراض المُتعلقة بمشاكل الهرمونات،¹⁸ ويتخصص في علاج الأطفال والشباب.³

المُتغير المُمرض: تغيير جيني يزيد من قابلية الفرد أو استعداده للإصابة بمرض أو اضطراب معين.³¹

العصب الشظوي: عصب يتفرع من العصب الوركي ويوفر الإحساس في مقدمة وجوانب الساق وإلى أعلى القدم.³²

الشلل الشظوي: شلل العصب الشظوي.³

أخصائي العلاج الطبيعي: يُساعد المُعالجون الطبيعيون الأشخاص المتضررين من الإصابة أو المرض أو الإعاقة من خلال الحركة والتمارين والعلاج اليدوي والتعليم والمشورة.³³

أخصائي أمراض الرئة: طبيب مُتخصص في الجهاز التنفسي.³⁴

المُستقبل: مجموعة كيميائية أو جزيء كيميائي (مثل البروتين) على سطح الخلية أو داخل الخلية له صلة بمجموعة أو جزيء كيميائي معين أو فيروس.³

الجينات المُتنحية: المُتنحية هي صفة موجودة في العلاقة بين نسختين من الجين، وتشير إلى نوع من الصبغيات المتضادة الذي لن يظهر في الفرد ما لم تكن كلتا النسختين الفرديتين من ذلك الجين لهما نفس النمط الجيني المعين.³⁵

أخصائي أمراض الروماتيزم: أطباء الروماتيزم هم أطباء يقومون بفحص وتشخيص وعلاج وإعادة تأهيل المرضى الذين يُعانون من اضطرابات في الجهاز العضلي الهيكلي، مثل الجهاز الحركي والعظام والأنسجة الضامة الرخوة.³⁶

الجنف: انحناء جانبي للعمود الفقري.³

التضييق: تضيق أو انقباض قُطر ممر أو فتحة جسدية ما.³

الأنسجة: مجموعة من الخلايا عادة ما تكون من نوع معين مع مادتها بين الخلايا التي تشكل إحدى المواد الهيكلية لنبات أو حيوان.³⁷

القصبه الهوائية: مجرى الهواء الذي يؤدي من الحنجرة (صندوق الصوت) إلى القصبات (الشعب الهوائية الكبيرة التي تؤدي إلى الرئتين). وتُسمى أيضًا الرغامى.³⁸

الفقرة العظمية: ³³ عظمة فردية متشابكة تشكل العمود الفقري.³⁹

ت

تضيق الثقبة العظمي: عادةً ما يمر جذع الدماغ والحبل الشوكي عبر الثقبة العظمي، وهي فتحة في قاعدة الجمجمة. يحدث تضيق الثقبة العظمي عندما تضيق هذه الفتحة، مما يضغط على الدماغ أو النخاع الشوكي.⁴⁰

تضخم: زيادة حجم العضو أو الأنسجة نتيجة تضخم الخلايا المكونة له.³

تضخم الرأس: رأس كبير بشكل غير طبيعي بمحيط يزيد عن انحرافين معياريين أكبر من المتوسط بالنسبة لعمر وجنس معينين.³

تخفيف الضغط بالجراحة العصبية / تخفيف ضغط الأوعية الدموية الدقيقة: تخفيف ضغط الأوعية الدموية الدقيقة هو إجراء يهدف إلى تخفيف الضغط عن الشريان الموجود على عصب قحفي - الأعصاب التي تدخل وتخرج من جذع الدماغ مباشرة وتمر عبر قاعدة الجمجمة.⁴¹

تخطيط النوم المُتعدد: تقنية لعمل سجل مستمر لمتغيرات فسيولوجية مُتعددة (مثل التنفس ومعدل ضربات القلب ونشاط العضلات) أثناء النوم.³

تضيق العمود الفقري: تضيق الفراغات داخل العمود الفقري، مما قد يضغط على الأعصاب التي تنتقل عبر العمود الفقري.⁴²

ج

جراح الأعصاب: يقوم جراحو الأعصاب بتقييم وتشخيص وإجراء جراحة لعلاج اضطرابات الجهاز العصبي المركزي، بما في ذلك الدماغ والعمود الفقري.⁴³

جراح العظام: الأطباء المُتخصصون في الجهاز العضلي الهيكلي، بما يشمل العظام والمفاصل والأربطة والأوتار والعضلات الضرورية جدًا للحركة والحياة اليومية.⁴⁴

ح

حنف القدم: تُعرف أيضًا باسم القدم الحنفاء، وهو تشوه في القدم والكاحل يمكن أن يولد به الطفل مما يؤدي إلى توجيه القدم إلى أسفل عند الكاحل.⁴⁵

حديث الولادة: يتعلق بطفل حديث الولادة حتى عمر شهر واحد.³

خ

خلية غضروفية: خلية الغضاريف.³

خلقي: عند الولادة أو قبلها.⁴⁶

خلل التنسج الهيكلي: مُصطلح طبي لمجموعة من حوالي 400 حالة تؤثر على نمو العظام، والوظيفة العصبية، ونمو الغضاريف، بما في ذلك شكلها الأكثر شيوعًا، متمثلًا في مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي.⁴⁷

د

داء الانحناء القطني: الانحناء المفرط للمناطق العنقية (العلوية) والقطنية (السفلية) من العمود الفقري.³

دمج الفقرات: عملية جراحية لربط فقرتين أو أكثر في العمود الفقري بشكل دائم، مما يحد من الحركة بينهما من أجل تحسين الاستقرار أو تصحيح التشوه أو تقليل الألم.⁴⁸

ر

رَوْح الرُّكْبَة: المصطلح الطبي للساق المقوسة، وهي ساق مقوسة للخارج عند الركبة أو أسفلها.⁴⁹

س

سوء الإلتحام: اتحاد غير كامل أو غير صحيح لشظايا العظام المكسورة.³

ص

صبغي جسدي: السيادة الصبغية هي نمط وراثي مميز لبعض الأمراض الوراثية. وتعني "الصبغية الجسدية" أن الجين المعني يقع في أحد الكروموسومات المرقمة أو غير الجنسية.⁵⁰

ط

طبيب أطفال: طبيب تلقى تدريباً خاصاً في مجال الرعاية الطبية للأطفال.⁵¹

طبيب الرعاية الأولية: أطباء مُدربون على وجه التحديد ومهرة في العلاج الشامل الأولي والرعاية المستمرة للأشخاص الذين يُعانون من أي علامة أو أعراض أو مخاوف صحية غير مشخصة (المريض "غير المتميز") غير مُقيدة بأصل المشكلة (بيولوجي أو سلوكي أو اجتماعي) أو نظام الجهاز أو التشخيص.⁵²

G380R: طفرة G380R في مجال الغشاء لـ FGFR3 هي طفرة في الصبغات الجنسية مسؤولة عن معظم حالات مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي.⁵³

طبيب أعصاب: طبيب ماهر في تشخيص وعلاج أمراض الجهاز العصبي.⁵⁴

طبيب العيون: طبيب يعالج أمراض العيون.⁵⁵

ع

عالم وراثية طبي: طبيب مُتخصص في الحالات الطبية التي لها تأثير وراثي. وهو يقوم بتقييم وتشخيص وبحث وعلاج المرضى الذين يُعانون من حالات وراثية و/أو تشوهات خلقية.⁵⁶

عالم نفس: مُتخصص في دراسة العقل والسلوك أو في علاج الاضطرابات النفسية والعاطفية والسلوكية.⁵⁷

عدم التجانس: حالة مكونة من عناصر مختلفة أو متغيرة.³

عالم الوراثة الإكلينيكي: يقوم علماء الوراثة الإكلينيكيون بفحص وتشخيص وتقديم⁵⁸ المشورة للأشخاص الذين قد يكون لديهم حالة وراثية ولعائلاتهم. ويشمل علم الجينات الإكلينيكي مجموعة كبيرة من الحالات الطبية، وهو يوفر الرعاية لكل من البالغين والأطفال.³

ف

فرط حركة المفاصل: وصف لزيادة في نطاق الحركة التي يكون المفصل قادراً عليها عادةً.³

فرط المنعكسات: فرط نشاط ردود الفعل المنعكس.³

فرط ضغط الدم: ارتفاع ضغط الدم.³

فغر القصبة الهوائية: البناء الجراحي لفتحة تنفسية في القصبة الهوائية من خلال الرقبة للسماح بمرور الهواء.³

ق

قصر الأصابع: وجود قصر في أصابع اليدين والقدمين بشكل غير طبيعي.³

قصر أوسط الطرف: قصر في الجزء الأوسط (المتوسط) من أحد الأطراف.⁵⁹

قلة العظام: حالة ناتجة عن انخفاض كثافة العظام، وإن لم تكن شديدة مثل هشاشة العظام.³

قطع العظم: عملية جراحية يتم فيها تقسيم العظم أو استئصال قطعة من العظم لتصحيح تشوهه.³

قصر جذر الطرف: عدم تناسب في طول الطرف القريب، عادةً ما يؤدي إلى قصر أو تشوه يصيب الكتف والذراع أو الورك والفخذ.⁶⁰

م

مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي: نوع من خلل التنسج الهيكلي (حالة تؤثر على العظام والغضاريف). بينما تظهر التأثيرات الأكثر وضوحًا في الذراعين والساقين والوجه، إلا أن جميع عظام الجسم تقريبًا تتأثر.⁶¹

مخطط السمع: رسم بياني خاص يستخدمه أخصائيو السمع لتمثيل المعلومات التي تم جمعها من اختبار سمع النغمة النقية. يُمكن استخدامه لتحديد النوع الدقيق لفقدان السمع (أو القدرة على السمع) ودرجته وتكوينه.⁶²

متلازمة الحيز: حالة مؤلمة وقد تكون خطيرة ناجمة عن نزيف أو تورم داخل حزمة مغلقة من العضلات.³

تُعرف الحالات غير السوية الخلقية أيضًا باسم العيوب الخلقية أو الاضطرابات الخلقية أو التشوهات الخلقية. ويُمكن تعريف التشوهات الخلقية على أنها تشوهات هيكلية أو وظيفية يُمكن تحديدها قبل الولادة أو عند الولادة أو في بعض الأحيان قد لا يتم اكتشافها إلا في وقت لاحق في مرحلة الطفولة، مثل عيوب السمع.⁴⁶

ماسح التصوير المقطعي المحوسب: جهاز كبير يتكون من أجهزة متكاملة للحاسوب والأشعة السينية تنتج أشعة مقطعية، ويُستخدم بشكل رئيسي في التشخيص الطبي.⁶³

FGFR3 (مستقبل عامل نمو الأرومة الليفية 3): FGFR3 له أدوار رئيسية في تكوين العظام داخل الغضروف، والطفرات النشطة في FGFR3 هي سبب مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي ونقص التنسج الغضروفي وخلل التنسج الغضروفي.⁶⁴

متطفر: عرضة للتغيير/الطفرة.³

مُستقبلات NPRB (مستقبلات الببتيد الناتريوتريك ب): جزء من عائلة الببتيدات التي تلعب دورًا أساسيًا في تنظيم ضغط الدم، والحجم داخل الأوعية الدموية، وتوازن الكهارل.⁶⁵

ن

نقص التوتر العضلي: انخفاض قوة العضلات.³

نقص الأكسجين: نقص الأكسجين الذي يصل إلى أنسجة الجسم.³

نقص تنسج مُنتصف الوجه: حيث لم ينمو الفك العلوي وعظام الوجنتين ومحجري العينين بقدر نمو باقي الوجه.⁶⁶

و

وراثي: ينتقل وراثيًا أو قادر على الانتقال من الآباء إلى الأبناء.⁶⁷

احصل على المعرفة GET IN THE KNOW

لمزيد من المعلومات حول التعايش مع مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، قم بزيارة:

ACHONDROPLASIA.COM

BIOMARIN®

المراجع:

1. NCBI. *Acromelia*. Available at : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/869252> (Accessed August 2021)
2. NHS. *Adenoidectomy*. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/adenoids-and-adenoidectomy/> (Accessed August 2021)
3. BioMarin Achondroplasia training deck. DATA ON FILE
4. Merriam-Webster.com *Arthritis*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/arthritis> (Accessed August 2021)
5. NHS. *Overview, cartilage damage*. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/cartilage-damage/> (Accessed August 2021)
6. Cuffe, M. et al (2021, March 9). cell. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/cell-biology>
7. Merriam-Webster.com *Cleft palate*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/cleft%20palate>
8. Fawcett, D.W. (2020, September 29). Connective tissue. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/connective-tissue>
9. Collins Dictionary. *Consultant*. Available at: <https://www.collinsdictionary.com/dictionary/english/consultant> (Accessed August 2021)
10. Lumsden, N. G., Khambata, R. S., & Hobbs, A. J. (2010). C-type natriuretic peptide (CNP): cardiovascular roles and potential as a therapeutic target. *Current pharmaceutical design*, 16(37), 4080–4088. <https://doi.org/10.2174/138161210794519237>
11. Merriam-Webster.com *Retinal detachment*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/retinal%20detachment#medicalDictionary> (Accessed August 2021)
12. Mayo Clinic, *Retinal detachment*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/retinaldetachment/symptoms-causes/syc-20351344> (Accessed August 2021)
13. National Human Genome Research Institute. *Dominant*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Dominant> (Accessed August 2021)
14. Merriam-Webster.com. *Dwarfism*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/dwarfism> (Accessed August 2021)
15. Royal College of Surgeons of England. *Ear, Nose & Throat (ENT)*. Available at: <https://www.rcseng.ac.uk/news-and-events/media-centre/media-background-briefings-and-statistics/ear-nose-and-throat/> (Accessed July 2021)
16. American Speech-Language-Hearing Association. *Who are Audiologists, and what do they do?* Available at: <https://www.asha.org/public/who-are-audiologists/> (Accessed August 2021)
17. Science Direct. *Endochondral Ossification*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/veterinary-science-and-veterinary-medicine/endochondral-ossification> (Accessed August 2021)
18. Society of Endocrinology. *What is endocrinology?* Available at: <https://www.endocrinology.org/about-us/what-is-endocrinology/> (Accessed August 2021)
19. Dictionary.com *Fertility*. Available at: <https://www.dictionary.com/browse/fertility> (Accessed August 2021)
20. Merriam-Webster.com. *Gait*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/genes> (Accessed August 2021)
21. Merriam-Webster.com. *Gene*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/genes> (Accessed August 2021)
22. Centers for Disease Control and Prevention. *Genomics & Precision Health, Genetic Testing*. Available at: https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_testing.htm (Accessed August 2021)
23. Encyclopedia.com *Genetic counseling*. Available at: <https://www.encyclopedia.com/medicine/divisions-diagnostics-and-procedures/medicine/genetic-counseling> (Accessed August 2021)
24. National Human Genome Research Institute. *Genetic Disorders*. Available at: <https://www.genome.gov/For-Patients-and-Families/Genetic-Disorders> (Accessed August 2021)
25. Medical Dictionary. *Glue ear*. Available at: <https://medicaldictionary.thefreedictionary.com/glue+ear> (Accessed August 2021)
26. Merriam-Webster.com. *Hydrocephalus*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hydrocephalus> (Accessed August 2021)
27. Hospital for Special Surgery. *Bowlegs*. Available at: https://www.hss.edu/condition-list_bowlegs.asp (Accessed August 2021)
28. British Paediatric Neurology Association. *What is a consultant Paediatric Neurologist?* Available at: <https://bpna.org.uk/?page=for-families-and-carers> (Accessed August 2021)
29. Royal College of Occupational Therapists. *What is occupational therapy*. Available at: <https://www.rcot.co.uk/about-occupational-therapy/what-is-occupational-therapy> (Accessed August 2021)
30. Merriam-Webster.com. *Orthodontics*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/orthodontics> (Accessed July 2021)
31. National cancer institute. *Pathogenic variant*. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary/def/pathogenic-variant> (Accessed August 2021)
32. John Hopkins Medicine. *Peroneal Nerve Injury*. Available at: <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/peroneal-nerve-injury> (Accessed August 2021)
33. The Chartered Society of Physiotherapy (CSP). *What is physiotherapy*. Available at: <https://www.csp.org.uk/careers-jobs/what-physiotherapy#:~:text=Physiotherapists%20help%20people%20affected%20by,manage%20pain%20and%20prevent%20disease.> (Accessed July 2021)
34. American Lung Association. *Know your providers: What does a pulmonologist do?* Available at: <https://www.lung.org/blog/know-your-providers-pulmonologist> (Accessed August 2021)
35. National Human Genome Research Institute. *Recessive*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Recessive> (Accessed August 2021)
36. British Society for Rheumatology. *Careers in rheumatology: rheumatologist*. Available at: <https://www.rheumatology.org.uk/about-bsr/careers-in-rheumatology/careers-in-rheumatology-rheumatologist> (Accessed August 2021)
37. Merriam-Webster.com. *Tissue*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/tissue> (Accessed August 2021)
38. National cancer institute. *Trachea*. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/trachea> (Accessed August 2021)
39. Spine-Health. *Vertebra, Vertebrae (Plural) Definition*. Available at: <https://www.spine-health.com/glossary/vertebra-vertebrae-plural> (Accessed August 2021)
40. Cedars Sinai. *Pediatric Neurology & Neurosurgery, Foramen Magnum Stenosis Surgery*. Available at: <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html> (Accessed August 2021)
41. HCA Healthcare UK. *Microvascular decompression*. Available at: <https://www.hcahealthcare.co.uk/our-services/treatments/microvascular-decompression> (Accessed August 2021)
42. Mayo Clinic. *Spinal stenosis*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/spinal-stenosis/symptoms-causes/syc-20352961> (Accessed August 2021)
43. Jacqui Wise, The BMJ, *Life as a neurosurgeon*. 2020;368 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.m395> (Published 28 February 2020)
44. Penn Medicine. *Orthopedic Surgeons: Seven Things You Need to Know*. Available at: <https://www.pennmedicine.org/updates/blogs/musculoskeletal-and-rheumatology/2019/december/ortho-surgeons-7-things-to-know> (Accessed August 2021)
45. Patient.info. *Club Foot*. Available at: <https://patient.info/foot-care/club-foot-congenital-talipes-equinovarus> (Accessed August 2021)
46. World Health Organisation. *Congenital anomalies*. Available at: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies> (Accessed August 2021)
47. Rayan G.M., Upton III J. (2014) Mesomelia/Rhizomelia. In: *Congenital Hand Anomalies and Associated Syndromes*. Springer, Berlin, Heidelberg. https://doi.org/10.1007/978-3-642-54610-5_13
48. Mayo Clinic. *Spinal Fusion*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/spinal-fusion/about/pac-20384523> (Accessed August 2021)
49. Merriam-Webster.com. *Bowleg*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/bowleg#medicalDictionary> (Accessed August 2021)
50. National Human Genome Research Institute. *Autosomal Dominant*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant> (Accessed August 2021)
51. Cambridge Dictionary. *Paediatrician*. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/paediatrician> (Accessed July 2021)
52. AAFP. *Primary Care*. Available at: <https://www.aafp.org/about/policies/all/primary-care.html> (Accessed August 2021)
53. Sarvenaz Sarabipour, Kalina Hristova, *Effect of the achondroplasia mutation on FGFR3 dimerization and FGFR3 structural response to fgf1 and fgf2: A quantitative FRET study in osmotically derived plasma membrane vesicles*, *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Biomembranes*, Volume 1858, Issue 7, Part A, Pages 1436-442 (2016)
54. Merriam-Webster.com. *Neurologist*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/neurologist> (Accessed August 2021)
55. Cambridge Dictionary. *Ophthalmologist*. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/ophthalmologist> (Accessed August 2021)
56. Science Direct. *Medical Geneticist*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/nursing-and-health-professions/medical-geneticist> (Accessed August 2021)
57. Merriam-Webster.com. *Psychologist*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/psychologist> (Accessed August 2021)
58. Murray A, Jain V. Clinical genetics: a guide to a career in the specialty *BMJ* 2015; 350 :h2532 doi:10.1136/bmj.h2532
59. *Radiopaedia. Mesomelia*. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/mesomelia?lang=gb> (Accessed August 2021)
60. https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-642-54610-5_13
61. Intheknow about achondroplasia. *What is Achondroplasia*. Available at: <https://www.achondroplasia.com/en-uk/what-is-achondroplasia/> (Accessed August 2021)
62. The hearing center. *What is an audiogram?* Available at: <https://yourhearingcenter.com/audiology-blog-hamilton-oh/what-is-an-audiogram>
63. Merriam-Webster.com *CT scanner*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/CT%20scanner> (Accessed August 2021)
64. Science Direct. *Fibroblast Growth Factor Receptor 3*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/neuroscience/fibroblast-growth-factor-receptor-3> (Accessed August 2021)
65. Cantú S.M., Rosón M.I., Donoso A.S., Puyó A.M., Choi M.R. (2018) Natriuretic Peptide Receptor Type B (NPRB). In: Choi S. (eds) *Encyclopedia of Signaling Molecules*. Springer, Cham. https://doi.org/10.1007/978-3-319-67199-4_101994
66. St Louis Children's Hospital, *Midfacial Hypoplasia*. Available at: <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/midfacial-hypoplasia> (Accessed August 2021)
67. Merriam-Webster.com. *Hereditary*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hereditary> (Accessed August 2021)

من إعداد وبتمول من شركة BioMarin International Ltd

© BioMarin International Ltd 2022. جميع الحقوق محفوظة. EU-ACH-00594 أغسطس 2022