

InTheKnow ordliste

A

Akondroplasi: En form for skeletdysplasi (en tilstand, som rammer knogler og brusk). Det er mest tydeligt på armene, benene og i ansigtet, men det rammer de fleste knogler i kroppen.¹

Akromesomel: Forkortelse af ekstremiteterne, primært den distale del af lemmerne (hænder og fødder) i forhold til andre segmenter af lemmerne.²

Aminosyrer: Byggestenene i peptider og proteiner.³

Apnø: Midlertidigt ophør af vejrtrækning, som oftest forekommer, når man sover.³

Arthritis: Betændelsestilstand i leddene, der opstår af infektiøse, metaboliske eller konstitutionelle årsager.⁴

Arvelig: Som overføres eller kan overføres genetisk fra forældre til børn.⁵

Audiogram: En særlig graf, som audiologerne bruger til at gengive information indsamlet via en rentonehøreprøve. Den kan bruges til at identificere den præcise type, grad og konfiguration af et høretab (eller høreevne).⁶

Autosomal: Autosomal dominant arvegang er et arvelighedsmønster, som er karakteristisk for visse genetiske sygdomme. "Autosomal" betyder, at det pågældende gen er placeret på et af de nummererede kromosomer, dvs. de kromosomer, som ikke er kønskromosomer.⁷

B

Bindevæv: Den gruppe af væv i kroppen, som holder formen på kroppen og dens organer og sørger for sammenhæng og intern støtte.⁸

Brakydaktyli: Unormalt korte fingre og tæer.³

Brusk: Brusk er et hårdt, fleksibelt væv, som findes i hele kroppen. Det dækker leddenes overflade, fungerer som støddæmper og bevirker, at knoglerne kan glide hen over hinanden.⁹

Buede ben og skinneben: En tilstand, hvor en persons ben virker buede (bøjet udad).¹⁰

C

Celle: Den basale membranomsluttede enhed, der indeholder de grundlæggende molekyler for liv, som alt levende består af.¹¹

Chondrocyt: En bruskcelle.³

Computertomografi (CT): En medicinsk billedteknik, som fremstiller billeder af kroppen i høj opløsning.³

CT-scanner: En stor maskine, der består af integreret røntgen- og computerudstyr, som producerer CT-scanninger og hovedsageligt bruges til at stille medicinske diagnoser.¹²

C-type-natriuretisk peptid (CNP): CNP produceres af endotelet (det indvendige lag i blodkarrene) og hjertet og synes at spille en fremtrædende rolle i karrenes og hjertets funktion, både fysiologisk og patologisk.¹³

D

Dominante gener: Et dominant gen, eller en dominant version af et gen, er en særlig variant, som udtrykkes stærkere end andre versioner af genet, som personen er bærer af.¹⁴

Dværgvækst: En tilstand (som f.eks. akondroplasi) hos mennesker, som er karakteriseret ved usædvanligt lille størrelse eller kort statur.¹⁵

E

Endocytose: En proces, hvor en celle optager materiale udefra; cellens plasmamembran folder sig indad og danner en vakuole eller blære, der indeholder det omsluttede materiale.³

Endokondral ossifikation: Den proces, hvor brusk i vækst systematisk erstattes med knogle for at danne det voksende skelet.¹⁶

Endokrinolog: En læge, som behandler sygdomme, der er relateret til hormonproblemer.¹⁷

Endoplasmatisk retikulum: Et netværk af forbundne vesikulære og lamellære cytoplasmamembraner, der især medvirker ved transport af materialer inde i cellen.³

Ergoterapeut: Ergoterapeuter arbejder med voksne og børn i alle aldre med en bred vifte af tilstande for at yde praktisk støtte og hjælpe mennesker i alle aldre med at overvinde virkningerne af handicap på grund af sygdom, alder eller ulykker, så de kan udføre dagligdags aktiviteter eller opgaver.¹⁸

F

Fertilitet: Evnen til at producere afkom.¹⁹

FGFR3 (fibroblastvækstfaktorreceptor 3): FGFR3 har vigtige roller i den endokondrale knogledannelse, aktive mutationer i FGFR3 er årsag til akondroplasi, hypokondroplasi og thanatofor dysplasi.²⁰

Foramen magnum-stenose: Typisk passerer hjernestammen og rygmarven igennem foramen magnum, en åbning i bunden af kraniet. Foramen magnum-stenose forekommer, når åbningen bliver forsnævret og trykker på hjernen eller rygmarven.²¹

Fysioterapeut: Fysioterapeuter hjælper mennesker, som er påvirket af skader, sygdom eller handicap, via bevægelse og motion, manuel terapi, undervisning og rådgivning.²²

G

G380R: G380R-mutationen i transmembrandomænet af FGFR3 er en germline-mutation, som er ansvarlig for de fleste tilfælde af akondroplasi.²³

Ganespalte: En medfødt spalte i ganen.²⁴

Gang: En måde at gå eller bevæge foden på.²⁵

Gener: En specifik sekvens af nukleotider i DNA eller RNA, som normalt findes på et kromosom. Det er den funktionelle arveenhed, som styrer overførsel og udtryk af et eller flere træk. Det sker ved at specificere strukturen i et bestemt polypeptid og især et protein eller ved at styre funktionen af andet genetisk materiale.²⁶

Genetisk rådgivning: Genetisk rådgivning er en proces, hvor uddannede fagfolk deler viden om de genetiske aspekter af sygdomme med personer, som har en forhøjet risiko for enten at have en arvelig sygdom eller for at give den videre til deres ufødte børn.²⁷

Genetiske sygdomme: En sygdom, der helt eller delvist skyldes en ændring i DNA-sekvensen væk fra den normale sekvens.²⁸

Genom: Det komplette sæt genetiske materiale, der er til stede i en organisme.³

Genotype: Den genetiske sammensætning til forskel fra den fysiske fremtoning (fænotype) af en celle eller organisme; bruges normalt med henvisning til et enkelt træk eller et sæt træk.³

Gentest: Gentest kigger efter ændringer, af og til kaldet mutationer eller varianter, i DNA'et.²⁹

Genu varum: Den medicinske betegnelse for hjulbenethed – et ben, som er bøjet udad ved eller under knæet.³⁰

H

Heterogenitet: Det at bestå af flere elementer eller være variabel.³

Hydrocefalus: En unormal forøgelse af mængden af rygmarvsvæske i kraniehulen (vand i hovedet), hvorved ventriklerne i hjernen udvides, trykket i kraniet stiger, kraniet forstørres, og de kognitive evner falder.³¹

Hypermobil: Større bevægelighed i et led end normalt.³

Hyperrefleksi: Overaktive reflekser.³

Hypertension: Forhøjet blodtryk.³

Hypertrofi: Forstørrelse af et organs eller vævs volumen på grund af forstørrelse af de celler, det består af.³

Hypoksi: Mangel på ilt, som når ud til vævene i kroppen.³

Hypoplasi af midtansigt: Hvor overkæben, kindbenene og øjenhulerne ikke er vokset så meget som resten af ansigtet.³²

Hypotoni: Formindsket muskeltonus.³

K

Klinisk genetiker: Kliniske genetikere undersøger, diagnosticerer og rådgiver folk, som kan have en genetisk sygdom, og deres familier. Kliniske genetikere favner en bred vifte af sygdomme, og de behandler både voksne og børn.³³

Klonus: En serie ufrivillige, rytmiske sammentrækninger og afslapninger, som forekommer i form af kramper ved visse neurologiske tilstande.³

Kompartmentsyndrom: En smertefuld og potentielt alvorlig tilstand, som skyldes blødning eller hævelse i muskelloger (indelukkede bundter af muskler).³

Kongenit: Medfødt. Kongenitte anomalier kaldes også fødselsdefekter, medfødte sygdomme eller medfødte misdannelser. Kongenitte anomalier kan defineres som strukturelle eller funktionelle anomalier, som kan identificeres før fødslen, ved fødslen eller af og til senere i spædbarnsalderen, som f.eks. høredefekter.³⁴

Kraniektomi: Kirurgisk fjernelse af et område af kraniet.³

Kraniocervikal overgang: Det område, hvor kraniet møder rygsøjlen.³

Kromosom: En stavlignende struktur af DNA, som er viklet tæt omkring histonproteiner, som bærer genetisk information i form af gener; kromosomerne findes i cellekernerne.³

Kyfose: Overdreven udadgående runding af den torakale (midterste) del af rygsøjlen.³

L

Laminektomi: En type operation, hvor en del af knoglen i rygsøjlen, som kaldes lamina, fjernes.³

Ligament: Et sejt fibrøst bånd af bindevæv, som forbinder knogler med andre knogler.³

Lordose: Overdreven runding af den cervikale (øverste) og lumbale (nederste) del af rygsøjlen.³

M

Makrocefali: Et unormalt stort hoved med en omkreds, som er mere end to standardafvigelser større end gennemsnittet for en given alder og et givet køn.³

Malunion: Ufuldstændig eller forkert sammenvoksning af fragmenter af brækket knogle.³

Medicinsk genetiker: En læge, der er specialist i medicinske tilstande, som har en genetisk påvirkning. De vurderer, diagnosticerer, forsker i og behandler patienter med arvelige tilstande og/eller medfødte misdannelser.³⁵

Mesomelia: En forkortelse af den mellemste del af en ekstremitet.³⁶

Muterbart: Tilbøjeligt til at ændre sig/mutere.³

N

Næsepolypper: Små klumper af væv bagest i næsen over ganen. Polypperne er en del af immunsystemet, som bidrager til at bekæmpe infektioner og beskytter kroppen mod bakterier og virus.³⁷

Neonatal/neonat: Vedrørende et nyfødt op til en måned gammelt spædbarn.³

Nethindeløsning: En tilstand i øjet, hvor nethinden har revet sig løs fra choroidea (årehinden).³⁸ Nethindeløsning er en akut situation, hvor et tyndt lag af vævet (nethinden) bagest i øjet bevæger sig væk fra sin normale placering.³⁹

Neurogen klaudikation: Gangfremkaldte bensmerter i forbindelse med spinalstenose.³

Neurokirurg: Neurokirurger vurderer, diagnosticerer og udfører operationer for at behandle sygdomme i centralnervesystemet, herunder hjerne og rygsøjle.⁴⁰

Neurokirurgisk dekompression/mikrovaskulær dekompression: Mikrovaskulær dekompression er en procedure, som har til formål at lette trykket fra en arterie på en kranienerve — nerver, som går direkte ind i og ud fra hjernestammen og passerer gennem bunden af kraniet.⁴¹

Neurolog: En læge, som er uddannet til at diagnosticere og behandle sygdom i nervesystemet.⁴²

Neuropædiatriker: Specialist, som er uddannet og ekspert i at diagnosticere og behandle neurologiske sygdomme, som påvirker børn og unge.⁴³

NPRB-receptorer (natriuretisk peptid receptor B): En del af en familie af peptider, som spiller en vigtig rolle i regulering af blodtrykket, det intravaskulære volumen og elektrolythomeostasen.⁴⁴

O

Oftalmolog: En læge, som behandler øjensygdomme.⁴⁵

Ortodontist: En type tandlæge, som arbejder med uregelmæssigheder i tænderne (f.eks. tandstillingsfejl) og korrektion af dem (med bøjler).⁴⁸

Ortopædkirurg: Læge, som er specialist i det muskuloskeletale system – knogler, led, ligamenter, sener og muskler, som er så vigtige for, at vi kan bevæge os og udføre dagligdags aktiviteter.⁴⁹

Ossifikation: Processen med knogledannelse, som normalt starter ved bestemte centre i den vordende knogle og involverer aktiviteter i særlige celler, som udskiller og aflejrer uorganisk knoglesubstans omkring sig.³

Osteopeni: En tilstand, som skyldes lav knogletæthed, men ikke så alvorlig som osteoporose.³

Osteotomi: En operation, hvor en knogle deles, eller et stykke knogle skæres ud, for at korrigere en deformitet.³

P

Pædiater: En læge, som er specialuddannet i behandling af børn.⁵⁰

Pædiatrisk endokrinolog: En læge, som behandler sygdomme vedrørende problemer med hormoner,¹⁶ og som er specialister i behandling af børn og unge.³

Patogen variant: En genetisk ændring, som øger en persons modtagelighed eller disponering for en bestemt sygdom eller lidelse.⁵¹

Peroneusnerve: En nerve, som udgår fra iskiasnerven og sørger for følelse på forsiden og siderne af benene og oven på fødderne.⁵²

Peroneusparese: Lammelse af peroneusnerven.³

Polysomnografi: En teknik, hvor der laves en kontinuerlig optagelse af flere fysiologiske variabler (f.eks. vejrtrækning, puls og muskelaktivitet) under søvn.³

Praktiserende læge: En læge, som er specialuddannet i omfattende første kontakt og fortsat behandling af personer med udiagnosticerede tegn, symptomer eller helbredsbekymringer (den “udifferentierede” patient) og ikke begrænset af problemets oprindelse (biologisk, adfærdsmæssigt eller socialt), organsystem eller diagnose.⁵³

Psykolog: En person, som er specialist i studiet af sind og adfærd eller i behandling af mentale, følelsesmæssige og adfærdsmæssige lidelser.⁵⁴

Pulmonolog: En læge, som er specialist i vejrtrækningssystemet.⁵⁵

R

Receptor: En kemisk gruppe eller et molekyle (f.eks. et protein) på celleoverfladen eller indvendigt i cellen, som har en affinitet for en bestemt kemisk gruppe, et molekyle eller et virus.³

Recessive gener: Recessiv er en egenskab, som findes i relationen mellem to versioner af et gen og betegner en type allel, som ikke manifesteres i en person, medmindre begge personens kopier af genet har den bestemte genotype.⁵⁶

Reumatolog: Reumatologer er læger, som undersøger, diagnosticerer, behandler og rehabiliterer patienter med lidelser i det muskuloskeletale system, f.eks. bevægeapparatet, knogler og blødt bindevæv.⁵⁷

Rhizomeli: Et misforhold i længden af den proksimale ekstremitet, normalt forkortelse eller deformitet, som påvirker skulderen og armen eller hoften og låret.⁵⁸

Ryghvirvler: De 33 individuelle, sammenhængende knogler, som danner rygsøjlen.⁵⁹

S

Sekretorisk mellemørebetændelse: En tilstand, som påvirker mellemøret hos børn, hvor den frie bevægelighed af de knogler, som forbinder trommehinden med det indre øre, er hæmmet af klistret slim.⁶⁰

Skeletdysplasi: Den medicinske betegnelse for en gruppe af omkring 400 tilstande, som påvirker knogleudviklingen, den neurologiske funktion og bruskvækst, herunder i sin mest almindelige form, akondroplasi.⁶¹

Skoliose: Skævhed i rygsøjlen i sideplanet.³

Speciallæge: En erfaren læge med en høj stilling, som er specialiseret i et bestemt område.⁶²

Spinalstenose: En forsnævring af hulningerne i rygsøjlen, som kan trykke på de nerver, der løber igennem rygsøjlen.⁶³

Spondylodese: Spondylodese er en operation, hvor to eller flere ryghvirvler forbindes permanent, så der ikke er bevægelse imellem dem, hvorved man kan forbedre stabiliteten, korrigere en deformitet eller reducere smerter.⁶⁴

Stenose: En forsnævring eller begrænsning af diameteren i en passage eller åbning i kroppen.³

T

Talipes: Også kaldet klumpfod, er en deformitet i foden og anklen, som en baby kan være født med, og som får foden til at pege nedad ved anklen.⁶⁵

Trachea: Det rør, som fører fra svælget (larynx) til bronkierne (de store luftveje, som fører ned i lungerne). Kaldes også luftrøret.⁶⁶

Trakeostomi: Kirurgisk frembragt åbning i trachea (luftrøret) gennem halsen, således at der kan passere luft igennem.³

V

Væv: En samling celler, normalt af en bestemt slags, sammen med den intercellulære væske, som udgør et af byggematerialerne i en plante eller et dyr.⁶⁷

Ø

Øre-næse-hals-specialist (ØNH) eller audiolog: Otorhinolaryngologer (normalt kaldet øre-næse-hals-specialister) tager sig af diagnosticering, evaluering og behandling af sygdomme i hoved og hals og hovedsageligt ører, næse og hals.⁴⁶ Audiologer er eksperter, som kan være med til at forebygge, diagnosticere og behandle høre- og balancesygdomme hos mennesker i alle aldre.⁴⁷

HENT VIDEN

Få mere information om livet med akondroplasi på:

ACHONDROPLASIA.COM

BIO MARIN

Referencer: 1. Intheknow about achondroplasia. *What is Achondroplasia*. Available at: <https://www.achondroplasia.com/en-uk/what-is-achondroplasia/> (Accessed October 2022) 2. NCBI. *Acromelia*. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/869252> (Accessed October 2022) 3. NHS. BioMarin Achondroplasia training deck. DATA ON FILE 4. Merriam-Webster.com *Arthritis*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/arthritis> (Accessed October 2022) 5. Merriam-Webster.com. *Hereditary*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hereditary> (Accessed October 2022) 6. The hearing center. *What is an audiogram?* Available at: <https://yourhearingcenter.com/audiology-blog-hamilton-oh/what-is-an-audiogram> (Accessed October 2022) 7. National Human Genome Research Institute. *Autosomal Dominant*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant> (Accessed October 2022) 8. Fawcett, D.W. (2020, September 29). *Connective tissue*. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/connective-tissue> 9. NHS. *Overview, cartilage damage*. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/cartilage-damage/> (Accessed October 2022) 10. Hospital for Special Surgery. *Bowlegs*. Available at: https://www.hss.edu/condition-list_bowlegs.asp (Accessed October 2022) 11. Cuffe, M. et al (2021, March 9). cell. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/cell-biology> 12. Merriam-Webster.com *CT scanner*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/CT%20scanner> (Accessed October 2022) 13. 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> 14. National Human Genome Research Institute. *Dominant*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Dominant> (Accessed October 2022) 15. Merriam-Webster.com. *Dwarfism*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/dwarfism> (Accessed October 2022) 16. Science Direct. *Endochondral Ossification*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/veterinary-science-and-veterinary-medicine/endochondral-ossification> (Accessed October 2022) 17. Society of Endocrinology. *What is endocrinology?* Available at: <https://www.endocrinology.org/about-us/what-is-endocrinology/> (Accessed October 2022) 18. Royal College of Occupational Therapists. *What is occupational therapy*. Available at: <https://www.rcot.co.uk/about-occupational-therapy/what-is-occupational-therapy> (Accessed October 2022) 19. Dictionary.com *Fertility*. Available at: <https://www.dictionary.com/browse/fertility> (Accessed October 2022) 20. Science Direct. *Fibroblast Growth Factor Receptor 3*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/neuroscience/fibroblast-growth-factor-receptor-3> (Accessed October 2022) 21. 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 October 2022) 22. The Chartered Society of Physiotherapy (CSP). *What is physiotherapy*. Available at: <https://www.csp.org.uk/careers-jobs/whatphysiotherapy#:~:text=Physiotherapists%20help%20people%20affected%20by,manage%20pain%20and%20prevent%20disease.> (Accessed October 2022) 23. Sarvenaz Sarabipour, Kalina Hristova, Effect of the achondroplasia mutation on FGFR3 dimerization and FGFR3 structural response to fgfl 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) 24. Merriam-Webster.com *Cleft palate*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/cleft%20palate> 25. Merriam-Webster.com. *Gait*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/gait> (Accessed October 2022) 26. Merriam-Webster.com. *Gene*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/genes> (Accessed October 2022) 27. Encyclopedia.com *Genetic counseling*. Available at: <https://www.encyclopedia.com/medicine/divisions-diagnostics-and-procedures/medicine/genetic-counseling> (Accessed October 2022) 28. National Human Genome Research Institute. *Genetic Disorders*. Available at: <https://www.genome.gov/For-Patients-and-Families/Genetic-Disorders> (Accessed October 2022) 29. Centers for Disease Control and Prevention. *Genomics & Precision Health, Genetic Testing*. Available at: https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_testing.htm (Accessed October 2022) 30. Merriam-Webster.com. *Bowleg*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/bowleg#medicalDictionary> (Accessed October 2022) 31. Merriam-Webster.com. *Hydrocephalus*. Available at: <https://www.merriamwebster.com/dictionary/hydrocephalus> (Accessed October 2022) 32. St Louis Children's Hospital. *Midfacial Hypoplasia*. Available at: <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/midfacial-hypoplasia> (Accessed October 2022) 33. Murray A, Jain V. Clinical genetics: a guide to a career in the specialty *BMJ* 2015;350:h2532 doi:10.1136/bmj.h2532 34. World Health Organisation. *Congenital anomalies*. Available at: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies> (Accessed October 2022) 35. Science Direct. *Medical Geneticist*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/nursing-and-health-professions/medical-geneticist> (Accessed October 2022) 36. Radiopaedia. *Mesomelia*. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/mesomelia?lang=gb> (Accessed October 2022) 37. NHS. *Adenoidectomy*. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/adenoids-and-adenoidectomy/> (Accessed October 2022) 38. Merriam-Webster.com *Retinal detachment*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/retinal%20detachment#medicalDictionary> (Accessed October 2022) 39. Mayo Clinic. *Retinal detachment*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/retinaldetachment/symptoms-causes/syc-20351344> (Accessed October 2022) 40. Jacqui Wise, *The BMJ, Life as a neurosurgeon*. 2020;368 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.m395> (Published 28 February 2020) 41. HCA Healthcare UK. *Microvascular decompression*. Available at: <https://www.hcahealthcare.co.uk/our-services/treatments/microvascular-decompression> (Accessed October 2022) 42. Merriam-Webster.com. *Neurologist*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/neurologist> (Accessed October 2022) 43. British Paediatric Neurology Association. *What is a consultant Paediatric Neurologist?* Available at: <https://bpna.org.uk/?page=for-families-and-carers> (Accessed October 2022) 44. 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 45. Cambridge Dictionary. *Ophthalmologist*. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/ophthalmologist> (Accessed October 2022) 46. 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 October 2022) 47. American Speech-Language-Hearing Association. *Who are Audiologists, and what do they do?* Available at: <https://www.asha.org/public/who-are-audiologists/> (Accessed October 2022) 48. Merriam-Webster.com. *Orthodontics*. Available at: <https://www.merriamwebster.com/dictionary/orthodontics> (Accessed October 2022) 49. 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 October 2022) 50. Cambridge Dictionary. *Paediatrician*. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/paediatrician> (Accessed October 2022) 51. National cancer institute. *Pathogenic variant*. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary/def/pathogenic-variant> (Accessed October 2022) 52. John Hopkins Medicine. *Peroneal Nerve Injury*. Available at: <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/peroneal-nerve-injury> (Accessed October 2022) 53. AAFP. *Primary Care*. Available at: <https://www.aafp.org/about/policies/all/primary-care.html> (Accessed October 2022) 54. Merriam-Webster.com. *Psychologist*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/psychologist> (Accessed October 2022) 55. American Lung Association. *Know your providers: What does a pulmonologist do?* Available at: <https://www.lung.org/blog/know-your-providers-pulmonologist> (Accessed October 2022) 56. National Human Genome Research Institute. *Recessive*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Recessive> (Accessed October 2022) 57. British Society for Rheumatology. *Careers in rheumatology: rheumatologist*. Available at: <https://www.rheumatology.org.uk/about-bsr/careers-inrheumatology/careers-in-rheumatology-rheumatologist> (Accessed October 2022) 58. https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-642-54610-5_13 59. Spine-Health. *Vertebra, Vertebrae (Plural) Definition*. Available at: <https://www.spine-health.com/glossary/vertebra-vertebrae-plural> (Accessed October 2022) 60. Medical Dictionary. *Glue ear*. Available at: <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/glue+ear> (Accessed October 2022) 61. Rayan C.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 62. Collins Dictionary. *Consultant*. Available at: <https://www.collinsdictionary.com/dictionary/english/consultant> (Accessed October 2022) 63. Mayo Clinic. *Spinal stenosis*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/spinal-stenosis/symptoms-causes/syc-20352961> (Accessed October 2022) 64. Mayo Clinic. *Spinal Fusion*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/spinal-fusion/about/pac-20384523> (Accessed October 2022) 65. Patient.info. *Club Foot*. Available at: <https://patient.info/foot-care/club-foot-congenital-talipes-equinovarus> (Accessed October 2022) 66. National cancer institute. *Trachea*. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/trachea> (Accessed October 2022) 67. Merriam-Webster.com. *Tissue*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/tissue> (Accessed October 2022)