

# InTheKnow Glossar

## A

**Achondroplasie:** Form von Skelettdysplasie (eine Störung des Knochen- und Knorpelwachstums). Es sind nahezu alle Knochen im Körper betroffen. Am auffälligsten ist die Erkrankung jedoch an Armen, Beinen und im Gesicht.<sup>1</sup>

**Adenoide: Vergrößerte Rachenmandeln** - kleine Gewebeschwulste im hinteren Teil der Nase über dem Munddach. Adenoide sind ein Teil des Immunsystems, das zur Bekämpfung von Infektionen beiträgt und den Körper vor Bakterien und Viren schützt.<sup>3</sup>

**Akromelie:** Verkürzung der Extremitäten, die vorwiegend den distalen Teil (Hände und Füße) in Relation zu den anderen Segmenten der Extremitäten betrifft.<sup>2</sup>

**Aminosäuren:** Bausteine von Peptiden und Proteinen.<sup>4</sup>

**Apnoe:** Vorübergehende Atemaussetzer, die meistens im Schlaf auftreten.<sup>4</sup>

**Arthritis:** Gelenkentzündung aufgrund von Infektionen, Stoffwechsel- oder Gesundheitsproblemen.<sup>5</sup>

**Audiogramm:** Grafische Darstellung, in der Hörakustiker die Daten eines Reinton-Hörtests darstellen. Es kann herangezogen werden, um die genaue Art, das Ausmaß und die Konstellation des Hörverlusts (oder des Hörvermögens) zu erfassen.<sup>6</sup>

**Autosomal:** Der autosomal-dominante Erbgang ist eine Form der Vererbung einiger Erbkrankheiten. „Autosomal“ bedeutet, dass das betroffene Gen auf einem Chromosom liegt, welches nicht zu den Geschlechtschromosomen gehört.<sup>7</sup>

## B

**Bein- und Schienbeinverkrümmung:** Gebogen aussehendes Bein (nach außen gebogen).<sup>38</sup>

**Bindegewebe:** Gewebegruppe, die dem Körper und seinen Organen Form, Bindekraft und inneren Halt verleiht.<sup>13</sup>

**Brachydaktylie:** Abnorm kurze Finger und Zehen.<sup>4</sup>

## C

**Chondrozyt:** Knorpelzelle.<sup>4</sup>

**Chromosom:** Stabförmiges Gebilde aus DNA, das dicht um Histon-Proteine gewickelt ist und die Erbinformation in Form von Genen enthält. Die Chromosomen befinden sich im Zellkern.<sup>4</sup>

**Claudicatio spinalis:** Beinschmerzen durch eine Spinalkanalstenose beim Gehen.<sup>4</sup>

**Computertomographie:** Medizinisches Bildgebungsverfahren, das hochauflösende Bilder des Körpers erzeugt.<sup>4</sup>

**CT-Gerät:** Großes Gerät mit einem integrierten Röntgengerät und Computer, das CT-Aufnahmen erzeugt und vornehmlich in der medizinischen Diagnostik zum Einsatz kommt.<sup>15</sup> (CT = Computertomographie)

## D

**Dominante Gene:** Ein dominantes Gen oder eine dominante Version eines Gens ist eine besondere Variante, die stärker exprimiert wird als jede andere Version des Gens, das die Person trägt.<sup>19</sup>

## E

**Enchondrale Ossifikation:** Vorgang, bei dem wachsender Knorpel vom wachsenden Skelett systematisch durch Knochen ersetzt wird.<sup>23</sup>

**Endokrinologe:** Facharzt, der hormonell bedingte Krankheiten behandelt.<sup>24</sup>

**Endoplasmatisches Retikulum (Zellorganelle):** System von miteinander verbundenen bläschen- und lamellenförmigen zytoplasmatischen Membranen, das insbesondere dem Materialtransport innerhalb der Zelle dient.<sup>4</sup>

**Endozytose:** Vorgang, bei dem eine Zelle zellfremdes Material von außen aufnimmt. Die Plasmamembran der Zelle stülpt sich nach innen, verschmilzt und bildet eine Vakuole (ein Vesikel), die das aufgenommene Material enthält.<sup>4</sup>

**Ergotherapeut:** Ergotherapeuten arbeiten mit Erwachsenen und Kindern sämtlicher Altersgruppen mit den verschiedensten Erkrankungen und unterstützen sie dabei, die Folgen von Krankheiten, Alterung oder Unfällen zu bewältigen, sodass sie alltägliche oder berufliche Tätigkeiten verrichten können.<sup>47</sup>

## F

**Facharzt:** Erfahrener Arzt, der sich auf ein medizinisches Fachgebiet spezialisiert hat.<sup>14</sup>

**Fertilität:** Fähigkeit, Nachkommen hervorzubringen.<sup>25</sup>

**FGFR3 (Fibroblasten-Wachstumsfaktorrezeptor 3):** Der FGFR3 hat wichtige Funktionen bei der endochondralen Knochenbildung. Aktive Mutationen des FGFR3 sind die Ursache von Achondroplasie, Hypochondroplasie und thanatophorer Dysplasie.<sup>26</sup>

**Foramen-magnum-Stenose:** Hirnstamm und Rückenmark laufen durch eine Öffnung an der Schädelbasis, die als Foramen magnum bezeichnet wird. Eine Einengung (Stenose) des Foramen magnum kann zu einem Druck auf Gehirn oder Rückenmark führen.<sup>27</sup>

## G

**Gang:** Fortbewegung zu Fuß.<sup>28</sup>

**Gaumenspalte:** Angeborene Spalte im Munddach.<sup>10</sup>

**Genanalyse:** Die Genanalyse sucht nach Veränderungen der DNA, die gelegentlich als Mutationen oder Varianten bezeichnet werden.<sup>30</sup>

**Gene:** Besondere Abfolge (Sequenz) von Nukleotiden in der DNA oder RNA, die im Allgemeinen auf einem Chromosom liegen. Es handelt sich um die Funktionseinheit der Vererbung, die die Übertragung und Expression von einem oder mehreren Merkmalen steuert. Dies erfolgt durch die Vorgabe der Struktur eines bestimmten Polypeptids und insbesondere eines Proteins oder durch Steuerung der Funktion von anderem genetischen Material.<sup>29</sup>

**Genetische Beratung:** Bei der genetischen Beratung informieren ausgebildete Experten Menschen mit erhöhtem Risiko für eine Erbkrankheit oder einer vorhandenen Erbkrankheit oder der Übertragungsmöglichkeit einer Erbkrankheit auf die Nachkommen über die genetischen Aspekte einer Krankheit.<sup>31</sup>

**Genetische Störungen:** Krankheit, die ganz oder teilweise durch eine Veränderung der normalen DNA-Sequenz bedingt ist.<sup>32</sup>

**Genom:** Vollständiger Satz des genetischen Materials in einem Organismus.<sup>4</sup>

**Genotyp:** Genetische Ausstattung einer Zelle oder eines Organismus, im Gegensatz zur Gesamtheit der körperlichen Merkmale (Phänotyp). Bezieht sich im Allgemeinen auf ein einzelnes Merkmal oder eine Reihe von Merkmalen.<sup>4</sup>

**Genu varum:** Medizinische Bezeichnung für O-Bein – am Knie oder unterhalb des Knies nach außen gebogenes Bein.<sup>33</sup>

**Gewebe:** Gesamtheit von Zellen einer bestimmten Art und ihrer Interzellulärsubstanz, die zusammen eines der Strukturmaterialien einer Pflanze oder eines Tiers bilden.<sup>66</sup>

**G380R:** Die Mutation G380R in der Transmembrandomäne des FGFR3 ist eine Keimbahnmutation, die für die meisten Fälle von Achondroplasie verantwortlich ist.<sup>35</sup>

## H

**Hals-Nasen-Ohren-Facharzt (HNO) oder Hörakustiker:** Otorhinolaryngologen (im Allgemeinen als HNO-Fachärzte bezeichnet) beschäftigen sich mit der Diagnostik, Beurteilung und Behandlung von Erkrankungen des Kopfes und Halses und insbesondere von Ohren, Nase und Rachen.<sup>21</sup> Hörakustiker sind Experten, die dazu beitragen können, bei Menschen aller Altersgruppen Hör- und Gleichgewichtsstörungen zu vermeiden, zu diagnostizieren und zu behandeln.<sup>22</sup>

**Hausarzt (Allgemeinmediziner):** Ärzte, die speziell für den Erstkontakt und die kontinuierliche Betreuung von Menschen mit unzureichend diagnostizierten Anzeichen, Symptomen oder gesundheitlichen Problemen („undifferenzierte“ Patienten) ausgebildet sind und nicht auf den Ursprung des Problems (körperlich, verhaltensbezogen oder sozial), ein Organsystem oder eine Diagnose beschränkt sind.<sup>56</sup>

**Hereditär:** Genetisch von den Eltern auf die Nachkommen übertragen oder übertragbar.<sup>36</sup>

**Heterogenität:** Nebeneinander vorhandene oder veränderliche Elemente.<sup>4</sup>

**Hydrocephalus:** Abnorme Zunahme von Liquor im Schädel, die mit einer Erweiterung der Hirnventrikel und häufig einem erhöhten Hirndruck, einem vergrößerten Schädel und kognitiven Störungen einhergeht.<sup>37</sup>

**Hypermobil:** Erhöhte Beweglichkeit eines Gelenks.<sup>4</sup>

**Hyperreflexie:** Überaktivität von Reflexen.<sup>4</sup>

**Hypertonie:** Erhöhter Blutdruck.<sup>4</sup>

**Hypertrophie:** Volumenzunahme eines Organs oder Gewebes durch die Vergrößerung seiner Zellen.<sup>4</sup>  
Muskuläre Hypotonie: Verminderter Muskeltonus.<sup>4</sup>

**Hypoxie:** Minderversorgung des Körpers oder einzelner Körperabschnitte mit Sauerstoff.<sup>4</sup>

## K

**Kieferorthopäde:** Zweig der Zahnmedizin, der sich mit Zahnunregelmäßigkeiten (z. B. Fehlbiss) und ihrer Korrektur (z. B. durch Klammern) beschäftigt.<sup>49</sup>

**Kinderendokrinologe:** Arzt, der hormonell bedingte Krankheiten behandelt<sup>51</sup> und auf die Behandlung von Kindern und jungen Menschen spezialisiert ist.<sup>4</sup>

**Kleinwuchs:** Störung (z. B. Achondroplasie), die durch eine ungewöhnlich kleine Körpergröße gekennzeichnet ist.<sup>20</sup>

**Klinischer Genetiker:** Klinische Genetiker untersuchen, diagnostizieren und beraten Menschen, die eine Erbkrankheit haben könnten, und ihre Familienangehörigen. Die klinische Genetik umfasst zahlreiche Erkrankungen und kümmert sich um Erwachsene und Kinder.<sup>11</sup>

**Klonus:** Eine Reihe unwillkürlicher, rhythmischer Muskelkontraktionen und -entspannungen, die bei einigen neurologischen Erkrankungen als krampfartige Spasmen auftreten.<sup>4</sup>

**Klumpfuß:** Es handelt sich um eine Fuß- und Sprunggelenksdeformität, die angeboren sein kann und bewirkt, dass der Fuß im Sprunggelenk nach unten zeigt.<sup>65</sup>

**Knorpel:** Knorpel ist ein festes, flexibles Gewebe, das im gesamten Körper vorkommt. Es bedeckt die Gelenkflächen und wirkt als Stoßdämpfer, sodass die Knochen übereinander gleiten können.<sup>8</sup>

**Kompartmentsyndrom:** Schmerzhafter und potenziell schwerwiegender Zustand, hervorgerufen durch eine Blutung oder Schwellung in einem abgeschlossenen Muskelbündel.<sup>4</sup>

**Kongenital:** Bei oder vor der Geburt. Kongenitale Anomalien werden auch als Geburtsfehler oder angeborene Fehlbildung bezeichnet. Kongenitale Anomalien sind strukturelle oder funktionale Anomalien, die vor oder bei der Geburt oder, wie beispielsweise Hörstörungen, gelegentlich erst später während der Kindheit erkannt werden.<sup>12</sup>

**Kraniektomie:** Operative Entfernung eines Schädeltails.<sup>4</sup>

**Kyphose:** Übertriebene Vorwölbung der thorakalen (mittleren) Wirbelsäule.<sup>4</sup>

## L

**Laminektomie:** Operation, mit der ein Teil des Wirbelknochens (Lamina) entfernt wird.<sup>4</sup>

**Leimohr:** Störung des Mittelohrs von Kindern, bei der die freie Beweglichkeit der Knochenkette, die das Trommelfell mit dem Innenohr verbindet, durch klebrigen Schleim gestört ist (chronische Mittelohrentzündung mit Sekretbildung).<sup>34</sup>

**Ligament:** Festes, fibröses Band aus Bindegewebe, das Knochen untereinander verbindet.<sup>4</sup>

**Lordose:** Übertriebene Krümmung der zervikalen (oberen) und lumbalen (unteren) Wirbelsäule.<sup>4</sup>

## M

**Makrozephalie:** Abnorm großer Kopf mit einem Umfang, der mehr als zwei Standardabweichungen größer als der Durchschnitt für ein bestimmtes Alter und Geschlecht ist.<sup>4</sup>

**Medizinischer Genetiker:** Facharzt für genetische Erkrankungen. Diese Ärzte untersuchen, diagnostizieren, erforschen und behandeln Patienten mit Erbkrankheiten und/oder angeborenen Fehlbildungen.<sup>39</sup>

**Mesomelie:** Verkürzung des mittleren Anteils einer Extremität.<sup>40</sup>

**Mittelgesichtshypoplasie:** Hierbei sind Oberkiefer, Wangenknochen und Augenhöhlen nicht so gut gewachsen wie der Rest des Gesichts.<sup>41</sup>

**Muskuläre Hypotonie:** Verminderter Muskeltonus.<sup>4</sup>

**Mutabel:** Anfällig für Veränderungen/Mutationen.<sup>4</sup>

## N

**Natriuretisches Peptid vom C-Typ (CNP):** CNP wird vom Endothel (Auskleidung der Blutgefäße) und vom Herzen produziert. Es scheint eine wichtige Rolle bei der Physiologie und Pathophysiologie der Gefäß- und Herzfunktion zu spielen.<sup>16</sup>

**Neonatal/Neugeborenes:** Bezeichnet ein neugeborenes Kind bis zum Alter von einem Monat.<sup>4</sup>

**Nervus peroneus (Wadenbeinnerv):** Nerv, der vom Ischiasnerven stammt und für Gefühl an der Vorderseite des Beins und auf dem Fußrücken sorgt.<sup>54</sup>

**Netzhautablösung:** Augenerkrankung, bei der sich die Netzhaut (Retina) von der Aderhaut (Choroidea) ablöst.<sup>17</sup> Die Netzhautablösung ist ein Notfall, bei dem sich eine dünne Gewebeschicht (die Retina) im hinteren Teil des Auges von ihrer normalen Position löst.<sup>18</sup>

**Neurochirurg:** Neurochirurgen beurteilen, diagnostizieren und operieren Störungen des zentralen Nervensystems (Gehirn und Rückenmark).<sup>45</sup>

**Neurochirurgische Dekompression/mikrovaskuläre Dekompression:** Die mikrovaskuläre Dekompression ist ein Eingriff, der den Druck einer Arterie auf einen Hirnnerven (Nerven, die den Hirnstamm direkt verlassen und durch die Schädelbasis durchtreten) nehmen soll.<sup>44</sup>

**Neurologe:** Facharzt, der sich mit der Diagnostik und Behandlung von Erkrankungen des Nervensystems auskennt.<sup>42</sup>

**Neuropädiater:** Spezialisierte Ärzte, die sich in der Diagnostik und Behandlung neurologischer Störungen von Kindern und jungen Menschen auskennen.<sup>43</sup>

**NPRB-Rezeptoren (natriuretischer Peptidrezeptor vom Typ B):** Teil einer Peptidfamilie, die eine wichtige Rolle bei der Steuerung des Blutdrucks, des intravasalen Volumens und der Elektrolyt-Homöostase spielt.<sup>46</sup>

## O

**Ophthalmologe:** Facharzt, der Augenerkrankungen behandelt.<sup>48</sup>

**Orthopäde:** Facharzt, der auf den Bewegungsapparat spezialisiert ist – Knochen, Gelenke, Bänder, Sehnen und Muskeln, die für die Bewegung und das tägliche Leben unerlässlich sind.<sup>50</sup>

**Ossifikation:** Bildung von Knochengewebe - physiologischer Prozess, der zum Wachstum bzw. zur Regeneration des Knochens (z. B. nach einer Fraktur) führt.<sup>4</sup>

**Osteopenie:** Störung durch eine verminderte Knochendichte, die jedoch nicht so schwerwiegend ist wie eine Osteoporose.<sup>4</sup>

**Osteotomie:** Chirurgischer Eingriff, bei dem ein Knochen durchtrennt oder ein Knochenstück entfernt wird, um eine Deformation zu korrigieren.<sup>4</sup>

## P

**Pädiater:** Facharzt, der speziell für die medizinische Behandlung von Kindern ausgebildet ist.<sup>52</sup>

**Pathogene Variante:** Genetische Veränderung, die die Anfälligkeit oder Prädisposition einer Person für eine bestimmte Krankheit oder Störung erhöht.<sup>53</sup>

**Peroneuslähmung:** Lähmung des Nervus peroneus (Wadenbeinnerv).<sup>4</sup>

**Physiotherapeut:** Physiotherapeuten helfen verletzten, erkrankten oder behinderten Menschen durch Bewegungen und Übungen, manuelle Therapie, Schulung und Beratung.<sup>55</sup>

**Pneumologe:** Facharzt, der auf die Atemwege spezialisiert ist.<sup>58</sup>

**Polysomnographie:** Technik zur kontinuierlichen Aufzeichnung mehrerer physiologischer Parameter (z. B. Atmung, Herzfrequenz und Muskelaktivität) im Schlaf.<sup>4</sup>

**Pseudarthrose:** Unvollständige oder ungenügende knöcherne Konsolidierung einer Knochenfraktur.<sup>4</sup>

**Psychologe:** Person, die auf die Untersuchung von Geist und Verhalten oder die Behandlung von Geistes-, Emotions- und Verhaltensstörungen spezialisiert ist.<sup>57</sup>

## R

**Rezeptor:** Chemische Gruppe oder Molekül (z. B. ein Protein) auf der Zelloberfläche oder im Inneren der Zelle, das eine Affinität für eine spezifische chemische Gruppe, ein Molekül oder ein Virus besitzt.<sup>4</sup>

**Rezessive Gene:** Rezessivität ist eine Eigenschaft im Zusammenhang mit zwei Versionen eines Gens und bezieht sich auf die Art des Allels, das sich bei einer Person erst manifestiert, wenn beide Kopien des Gens diesen bestimmten Genotyp aufweisen.<sup>59</sup>

**Rheumatologe:** Rheumatologen sind Ärzte, die Patienten mit Störungen des Bewegungsapparates, der Knochen, Muskeln und Bindegewebe untersuchen, diagnostizieren, behandeln und rehabilitieren.<sup>60</sup>

**Rhizomelie:** Missverhältnis der Länge der proximalen Extremität (im Allgemeinen Verkürzung) oder Deformität der Schulter und des Armes oder der Hüfte und des Oberschenkels.<sup>61</sup>

## S

**Skelettdysplasie:** Medizinische Bezeichnung für eine Gruppe von ca. 400 Krankheiten, die die Knochenentwicklung, neurologische Funktionen und das Knorpelwachstum betreffen. Hierzu zählt auch die Achondroplasie als häufigste Form.<sup>62</sup>

**Skoliose:** Seitliche Verkrümmung der Wirbelsäule.<sup>4</sup>

**Spinalkanalstenose:** Einengung der Räume in der Wirbelsäule, die zu einem Druck auf die Nerven führen kann, die durch die Wirbelsäule verlaufen.<sup>64</sup>

**Stenose:** Verengung oder Reduktion des Durchmessers eines Körperdurchtritts oder einer Körperöffnung.<sup>4</sup>

## T

**Trachea:** Atemweg, der vom Larynx (Kehlkopf) bis zu den Bronchien (große Atemwege, die zu den Lungen führen) reicht. Wird auch als Luftröhre bezeichnet.<sup>67</sup>

**Tracheostomie:** Operative Schaffung eines Atemwegs Zugangs in die Trachea durch den Hals, um die Luftzufuhr zu ermöglichen.<sup>4</sup>

## W

**Wirbel:** Die 33 einzelnen, miteinander verbundenen Knochen, die die Wirbelsäule bilden.<sup>68</sup>

**Wirbelfusion:** Bei der Wirbelfusion handelt es sich um eine Operation zur dauerhaften Verbindung von zwei oder mehr Wirbeln, sodass zwischen ihnen keine Bewegung mehr möglich ist. Sie dient der Erhöhung der Stabilität, der Korrektur einer Deformität oder der Schmerzlinderung.<sup>63</sup>

## Z

**Zelle:** Membrangebundene Grundeinheit, die die wichtigsten Moleküle des Lebens enthält und aus der alle Lebewesen bestehen.<sup>9</sup>

**Zervikomedullärer Übergang:** Region des Übergangs vom Schädel zur Wirbelsäule.<sup>4</sup>

# ERFAHREN SIE MEHR

Nähere Informationen über ein Leben mit Achondroplasie erhalten Sie unter:

**ACHONDROPLASIA.COM**

**B:OMARIN®**

**Literaturangaben:** 1. Intheknow about achondroplasia. *What is Achondroplasia*. Available at: <https://www.achondroplasia.com/en-uk/what-is-achondroplasia/> (Accessed August 2021) 2. NCBI. *Acromelia*. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/869252> (Accessed August 2021) 3. NHS. *Adenoidectomy*. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/adenoids-and-adenoidectomy/> (Accessed August 2021) 4. BioMarin Achondroplasia training deck. DATA ON FILE 5. Merriam-Webster.com *Arthritis*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/arthritis> (Accessed August 2021) 6. The hearing center. *What is an audiogram?* Available at: <https://yourhearingcenter.com/audiology-blog-hamilton-oh/what-is-an-audiogram> (Accessed August 2021) 7. National Human Genome Research Institute. *Autosomal Dominant*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant> (Accessed August 2021) 8. NHS. *Overview, cartilage damage*. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/cartilage-damage/> (Accessed August 2021) 9. Cuffe, M. et al (2021, March 9). *cell*. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/cell-biology> 10. Merriam-Webster.com *Cleft palate*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/cleft%20palate> 11. Murray A, Jain V. Clinical genetics: a guide to a career in the specialty *BMJ* 2015; 350 :h2532 doi:10.1136/bmj.h2532 12. World Health Organisation. *Congenital anomalies*. Available at: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies> (Accessed August 2021) 13. Fawcett, D. W. (2020, September 29). *Connective tissue*. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/connective-tissue> 14. Collins Dictionary. *Consultant*. Available at: <https://www.collinsdictionary.com/dictionary/english/consultant> (Accessed August 2021) 15. Merriam-Webster.com *CT scanner*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/CT%20scanner> (Accessed August 2021) 16. 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> 17. Merriam-Webster.com *Retinal detachment*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/retinal%20detachment#medicalDictionary> (Accessed August 2021) 18. Mayo Clinic. *Retinal detachment*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/retinal-detachment/symptoms-causes/syc-20351344> (Accessed August 2021) 19. National Human Genome Research Institute. *Dominant*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Dominant> (Accessed August 2021) 20. Merriam-Webster.com. *Dwarfism*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/dwarfism> (Accessed August 2021) 21. 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 August 2021) 22. 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) 23. Science Direct. *Endochondral Ossification*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/veterinary-science-and-veterinary-medicine/endochondral-ossification> (Accessed August 2021) 24. Society of Endocrinology. *What is endocrinology?* Available at: <https://www.endocrinology.org/about-us/what-is-endocrinology/> (Accessed August 2021) 25. Dictionary.com *Fertility*. Available at: <https://www.dictionary.com/browse/fertility> (Accessed August 2021) 26. Science Direct. *Fibroblast Growth Factor Receptor 3*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/neuroscience/fibroblast-growth-factor-receptor-3> (Accessed August 2021) 27. 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) 28. Merriam-Webster.com. *Gait*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/gait> (Accessed August 2021) 29. Merriam-Webster.com. *Gene*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/genes> (Accessed August 2021) 30. Centers for Disease Control and Prevention. *Genomics & Precision Health, Genetic Testing*. Available at: [https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic\\_testing.htm](https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_testing.htm) (Accessed August 2021) 31. Encyclopedia.com *Genetic counseling*. Available at: <https://www.encyclopedia.com/medicine/divisions-diagnostics-and-procedures/medicine/genetic-counseling> (Accessed August 2021) 32. National Human Genome Research Institute. *Genetic Disorders*. Available at: <https://www.genome.gov/For-Patients-and-Families/Genetic-Disorders> (Accessed August 2021) 33. Merriam-Webster.com. *Bowleg*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/bowleg#medicalDictionary> (Accessed August 2021) 34. Medical Dictionary. *Glue ear*. Available at: <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/glue+ear> (Accessed August 2021) 35. 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) 36. Merriam-Webster.com. *Hereditary*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hereditary> (Accessed August 2021) 37. Merriam-Webster.com. *Hydrocephalus*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hydrocephalus> (Accessed August 2021) 38. Hospital for Special Surgery. *Bowlegs*. Available at: [https://www.hss.edu/condition-list\\_bowlegs.asp](https://www.hss.edu/condition-list_bowlegs.asp) (Accessed August 2021) 39. Science Direct. *Medical Geneticist*. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/nursing-and-health-professions/medical-geneticist> (Accessed August 2021) 40. Radiopaedia. *Mesomelia*. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/mesomelia?lang=gb> (Accessed August 2021) 41. St Louis Children's Hospital. *Midfacial Hypoplasia*. Available at: <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/midfacial-hypoplasia> (Accessed August 2021) 42. Merriam-Webster.com. *Neurologist*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/neurologist> (Accessed August 2021) 43. British Paediatric Neurology Association. *What is a consultant Paediatric Neurologist?* Available at: <https://bpna.org.uk/?page=for-families-and-carers> (Accessed August 2021) 44. HCA Healthcare UK. *Microvascular decompression*. Available at: <https://www.hcahealthcare.co.uk/our-services/treatments/microvascular-decompression> (Accessed August 2021) 45. Jacqui Wise, *The BMJ, Life as a neurosurgeon*. 2020; 368 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.m395> (Published 28 February 2020) 46. 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](https://doi.org/10.1007/978-3-319-67199-4_101994) 47. Royal College of Occupational Therapists. *What is occupational therapy*. Available at: <https://www.root.co.uk/about-occupational-therapy/what-is-occupational-therapy> (Accessed August 2021) 48. Cambridge Dictionary. *Ophthalmologist*. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/ophthalmologist> (Accessed August 2021) 49. Merriam-Webster.com. *Orthodontics*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/orthodontics> (Accessed August 2021) 50. 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) 51. Society for endocrinology. *What is endocrinology*. Available at: <https://www.endocrinology.org/about-us/what-is-endocrinology/> (Accessed August 2021) 52. Cambridge Dictionary. *Paediatrician*. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/paediatrician> (Accessed August 2021) 53. National cancer institute. *Pathogenic variant*. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary/def/pathogenic-variant> (Accessed August 2021) 54. John Hopkins Medicine. *Peroneal Nerve Injury*. Available at: <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/peroneal-nerve-injury> (Accessed August 2021) 55. 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 August 2021) 56. AAFP. *Primary Care*. Available at: <https://www.aafp.org/about/policies/all/primary-care.html> (Accessed August 2021) 57. Merriam-Webster.com. *Psychologist*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/psychologist> (Accessed August 2021) 58. 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) 59. National Human Genome Research Institute. *Recessive*. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Recessive> (Accessed August 2021) 60. British Society for Rheumatology. *Careers in rheumatology: rheumatologist*. Available at: <https://www.rheumatology.org.uk/about-bsp/careers-in-rheumatology/careers-in-rheumatology-rheumatologist> (Accessed August 2021) 61. [https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-642-54610-5\\_13](https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-642-54610-5_13) 62. 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](https://doi.org/10.1007/978-3-642-54610-5_13) 63. Mayo Clinic. *Spinal Fusion*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/spinal-fusion/about/pac-20384523> (Accessed August 2021) 64. Mayo Clinic. *Spinal stenosis*. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/spinal-stenosis/symptoms-causes/syc-20352961> (Accessed August 2021) 65. Patient.info. *Club Foot*. Available at: <https://patient.info/foot-care/club-foot-congenital-talipes-equinovarus> (Accessed August 2021) 66. Merriam-Webster.com. *Tissue*. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/tissue> (Accessed August 2021) 67. National cancer institute. *Trachea*. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/trachea> (Accessed August 2021) 68. Spine-Health. *Vertebra, Vertebrae (Plural) Definition*. Available at: <https://www.spine-health.com/glossary/vertebra-vertebrae-plural> (Accessed August 2021)