

Glosario de InTheKnow

A

Acondroplasia: tipo de displasia ósea (una enfermedad que afecta a los huesos y los cartílagos). Aunque los efectos son más visibles en los brazos, las piernas y el rostro, afecta a casi todos los huesos del cuerpo.¹

Acromelia: acortamiento de las extremidades que afecta principalmente a las partes distales de las extremidades (manos y pies) en relación con los otros segmentos de las extremidades.²

Aminoácidos: elementos estructurales de péptidos y proteínas.³

Análisis génico: análisis genético que estudia cambios, a veces denominados mutaciones o variantes, en el ADN.⁴

Apnea: cese temporal de la respiración que ocurre con mayor frecuencia durante el sueño.³

Arqueamiento de la pierna y tibial: trastorno en el que las piernas de una persona están arqueadas (incurvadas hacia afuera).⁵

Artritis: inflamación de las articulaciones por causas infecciosas, metabólicas o constitucionales.⁶

Artrodesis vertebral: intervención quirúrgica para conectar de forma permanente dos o más vértebras de la columna vertebral, eliminando el movimiento entre ellas para mejorar la estabilidad, corregir una deformidad o reducir el dolor.⁷

Asesoramiento genético: proceso a través del cual profesionales capacitados comparten el conocimiento sobre los aspectos genéticos de las enfermedades con las personas que tienen un mayor riesgo de tener un trastorno hereditario o de transmitirlo a su futura descendencia.⁸

Audiograma: gráfico especial que utilizan los audiólogos para representar la información recopilada de una prueba de audición de tonos puros. Se puede utilizar para identificar el tipo, el grado y la configuración exactos de la pérdida auditiva (o de capacidad auditiva).⁹

Autosómico(a): la dominancia autosómica es un patrón de herencia característico de algunas enfermedades genéticas. "Autosómico(a)" significa que el gen en cuestión está ubicado en uno de los cromosomas numerados o no sexuales.¹⁰

B

Braquidactilia: tener anormalmente cortos los dedos de las manos y de los pies.³

C

Cartílago: tejido resistente y flexible presente en todo el cuerpo. Cubre la superficie de las articulaciones, actúa como amortiguador y permite que los huesos se deslicen unos sobre otros.¹¹

Célula: unidad básica unida a la membrana que contiene las moléculas fundamentales de la vida y de la que están compuestos todos los seres vivos.¹²

Cifosis: curvatura exagerada hacia afuera de la región torácica (región media) de la columna vertebral.³

Cirujano ortopédico: médico especializado en el aparato musculoesquelético (los huesos, las articulaciones, los ligamentos, los tendones y los músculos, que son esenciales para el movimiento y la vida cotidiana).¹³

Claudicación neurogénica: dolor en las piernas provocado al caminar que se asocia a estenosis del conducto vertebral.³

Clono: serie de contracciones y relajaciones musculares rítmicas e involuntarias que se producen en forma de espasmos convulsivos en algunos trastornos neurológicos.³

Condrocito: célula cartilaginosa.³

Congénito(a): presente en el momento del parto o antes de este. Las anomalías congénitas también reciben el nombre de defectos congénitos, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Las anomalías congénitas se pueden definir como anomalías estructurales o funcionales que se pueden identificar antes del nacimiento o al nacer o que, a veces, solo se pueden detectar más tarde en la infancia, como los defectos auditivos.¹⁴

Consolidación viciosa: unión incompleta o defectuosa de fragmentos de un hueso fracturado.³

Craniectomía: extirpación quirúrgica de un área del cráneo.³

Cromosoma: estructura de ADN similar a una barra que está enrollada firmemente alrededor de unas proteínas, las histonas, y que contiene información genética en forma de genes; los cromosomas se encuentran en el núcleo de las células.³

D

Descompresión neuroquirúrgica/descompresión microvascular: procedimiento que tiene como objetivo aliviar la presión de una arteria sobre un nervio craneal (los nervios craneales son nervios que entran y salen del tronco del encéfalo directamente y atraviesan la base del cráneo).¹⁵

Desprendimiento de retina: trastorno del ojo en el que la retina se ha separado de la coroides.¹⁶ El desprendimiento de retina describe una situación de urgencia en la que una capa delgada de tejido (la retina) situada en la parte posterior del ojo es apartada de su posición normal.¹⁷

Displasia esquelética: término médico para un grupo de aproximadamente 400 trastornos que afectan al desarrollo óseo, a la función neurológica y al crecimiento del cartílago, incluida su forma más común, la acondroplasia.¹⁸

E

Enanismo: trastorno (como la acondroplasia) de las personas caracterizado por un tamaño inusualmente pequeño o una estatura inusualmente baja.¹⁹

Endocitosis: proceso por el cual una célula introduce en ella material externo; la membrana plasmática de la célula se pliega hacia adentro, fusionándose para formar una vacuola o vesícula que contiene el material introducido.³

Endocrinólogo: médico que trata enfermedades relacionadas con problemas con las hormonas.²⁰

Endocrinólogo pediátrico: médico que trata enfermedades relacionadas con problemas con las hormonas²⁰ y que está especializado en el tratamiento de niños y personas jóvenes.³

Escoliosis: curvatura lateral de la columna vertebral.³

Especialista: médico experimentado con un puesto alto, que se especializa en un área de la medicina.²¹

Estenosis: estrechamiento o reducción del diámetro de un conducto o un orificio corporales.³

Estenosis del agujero occipital: por lo general, el tronco del encéfalo y la médula espinal pasan a través del agujero occipital (foramen magno), una abertura en la base del cráneo. La estenosis del agujero occipital ocurre cuando la abertura se estrecha, generando presión sobre el cerebro o la médula espinal.²²

Estenosis del conducto vertebral: estrechamiento de los espacios existentes dentro de la columna vertebral, que puede crear presión sobre los nervios que la recorren.²³

F

Fertilidad: capacidad de tener descendencia.²⁴

FGFR3 (receptor del factor de crecimiento fibroblástico de tipo 3): el FGFR3 tiene funciones importantes en la formación de hueso endocondral; la causa de la acondroplasia, la hipocondroplasia y la displasia tanatofórica son mutaciones activas en el gen del FGFR3.²⁵

Fisioterapeuta: los fisioterapeutas ayudan a las personas afectadas por una lesión, enfermedad o discapacidad mediante el movimiento y el ejercicio, la terapia manual, la educación y el asesoramiento.²⁶

Fisura palatina: fisura congénita del paladar.²⁷

G

Gen: secuencia específica de nucleótidos en el ADN o en el ARN ubicada generalmente en un cromosoma. Es la unidad funcional de la herencia y controla la transmisión y la expresión de uno o más rasgos. especificando la estructura de un polipéptido en particular y, especialmente, una proteína, o controlando la función de otro material genético.²⁸

Genes dominantes: un gen dominante, o una versión dominante de un gen, es una variante particular que se expresa con más fuerza que cualquier otra versión del gen que porta la persona.²⁹

Genes recesivos: la recesividad es una cualidad que se encuentra en la relación entre dos versiones de un gen y hace referencia a un tipo de alelo que no se manifestará en una persona a menos que las dos copias de ese gen que posee esa persona tengan ese genotipo concreto.³⁰

Genetista clínico: los genetistas clínicos investigan, diagnostican y asesoran a las personas que pueden tener un trastorno genético y a sus familias. La genética clínica se ocupa de muy diversos trastornos y presta atención médica tanto a adultos como a niños.³¹

Genetista médico: médico especializado en trastornos médicos que tienen una influencia genética. Evalúa, diagnostica, investiga y trata a pacientes con trastornos hereditarios o malformaciones congénitas.³²

Genoma: conjunto completo de material genético presente en un organismo.³

Genotipo: constitución genética, que debe distinguirse de las características físicas (fenotipo), de una célula o un organismo; generalmente se usa en referencia a un rasgo único o a un conjunto de rasgos.³

Genu varo: término médico para pierna arqueada, que es una pierna que está arqueada hacia afuera a la altura de la rodilla o por debajo de ella.³³

G380R: la mutación G380R en el dominio transmembrana de FGFR3 es una mutación germinal responsable de la mayoría de los casos de acondroplasia.³⁴

H

Hereditario(a): que se ha transmitido o se puede transmitir genéticamente de padres a hijos.³⁵

Heterogeneidad: estado consistente en constar de diferentes elementos o de ser variable.³

Hidrocefalia: aumento anormal de la cantidad de líquido cefalorraquídeo en el interior de la cavidad craneal que se acompaña de expansión de los ventrículos cerebrales y, a menudo, de aumento de la presión intracraneal, aumento del tamaño del cráneo y deterioro cognitivo.³⁶

Hipermovilidad: aumento de la amplitud de movimiento de la que una articulación suele ser capaz.³

Hiperreflexia: hiperactividad de los reflejos.³

Hipertensión: presión arterial elevada.³

Hipertrofia: aumento del volumen de un órgano o tejido debido al aumento de tamaño de las células que lo componen.³

Hipoplasia del tercio medio de la cara: trastorno en el que el maxilar superior, los huesos cigomáticos (pómulos) y las órbitas (cuencas de los ojos) no han crecido tanto como el resto de la cara.³⁷

Hipotonía: disminución del tono muscular.³

Hipoxia: deficiencia del oxígeno que llega a los tejidos del cuerpo.³

L

Laminectomía: tipo de intervención quirúrgica en el que se extirpa una porción de la vértebra denominada lámina.³

Ligamento: banda fibrosa resistente de tejido conjuntivo que conecta los huesos con otros huesos.³

Lordosis: curvatura exagerada de las regiones cervical (región superior) y lumbar (región inferior) de la columna vertebral.³

M

Macrocefalia: cabeza anormalmente grande con una circunferencia que es más de dos desviaciones estándar mayor que el promedio para una edad y un sexo determinados.³

Marcha: manera de caminar o moverse a pie.³⁸

Médico de atención primaria: médico específicamente formado y capacitado para el primer contacto integral y la atención continua de personas con cualquier signo, síntoma o problema de salud no diagnosticado (el paciente “no diferenciado”) no limitado por el origen del problema (biológico, conductual o social), el aparato, sistema u órgano o el diagnóstico.³⁹

Mesomelia: acortamiento de la porción media (intermedia) de una extremidad.⁴⁰

Mutable: que tiene propensión al cambio o mutación.³

N

Neonatal: relativo a un recién nacido hasta la edad de un mes.³

Nervio ciático poplíteo externo (nervio fibular común): nervio que se ramifica desde el nervio ciático y proporciona sensibilidad en la parte delantera y lateral de las piernas y en la parte superior de los pies.⁴¹

Neumólogo: médico especializado en el aparato respiratorio.⁴²

Neurocirujano: los neurocirujanos evalúan, diagnostican y operan trastornos del sistema nervioso central, incluidos el cerebro y la columna vertebral.⁴³

Neurólogo: médico experto en el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades del sistema nervioso.⁴⁴

Neuropediatra: médico especialista que posee conocimientos expertos y formación en el diagnóstico y el tratamiento de trastornos neurológicos que afectan a niños y jóvenes.⁴⁵

O

Oftalmólogo: médico que trata enfermedades de los ojos.⁴⁶

Ortodoncia: rama de la odontología que trata las irregularidades de los dientes (como la mala oclusión) y su corrección (por ejemplo, con aparatos de ortodoncia).⁴⁷

Osificación: proceso de formación ósea que suele comenzar en centros específicos en cada hueso futuro y en el que intervienen las actividades de células especiales que segregan y depositan sustancia ósea inorgánica a su alrededor.³

Osificación endocondral: proceso por el cual el cartílago en crecimiento es reemplazado sistemáticamente por hueso para formar el esqueleto en crecimiento.⁴⁸

Osteopenia: trastorno causado por una baja densidad ósea, aunque no tan grave como la osteoporosis.³

Osteotomía: operación quirúrgica en la que se divide un hueso o se extirpa un fragmento de hueso para corregir una deformidad.³

Otitis media adhesiva: trastorno que afecta al oído medio de los niños en el que la presencia de moco pegajoso impide el libre movimiento de la cadena de huesos que une el tímpano con el oído interno.⁴⁹

Otorrinolaringólogo o audiólogo: los otorrinolaringólogos se ocupan del diagnóstico, la evaluación y el tratamiento de las enfermedades de la cabeza y el cuello y, principalmente, de los oídos, la nariz y la garganta.⁵⁰ Los audiólogos son expertos que pueden ayudar a prevenir, diagnosticar y tratar los trastornos de la audición y el equilibrio en personas de todas las edades.⁵¹

P

Parálisis peronea: parálisis del nervio ciático poplíteo externo.³

Pediatra: médico que tiene una formación especial en atención médica a niños.⁵²

Péptido natriurético de tipo C (PNC): el PNC es producido por el endotelio (el revestimiento de los vasos sanguíneos) y el corazón y parece desempeñar un papel destacado en las funciones vascular y cardíaca, tanto desde el punto de vista fisiológico como patológico.⁵³

Pie zambo: también conocido como pie equinovaro, es una deformidad del pie y del tobillo con la que puede nacer un niño y que hace que el pie apunte hacia abajo a la altura del tobillo.⁵⁴

Polisomnografía: técnica para realizar un registro continuo de diversas variables fisiológicas (como la respiración, la frecuencia cardíaca y la actividad muscular) durante el sueño.³

Psicólogo: persona especializada en el estudio de la mente y de la conducta o en el tratamiento de los trastornos mentales, emocionales y de la conducta.⁵⁵

R

Receptor: grupo químico o molécula (como una proteína) presente en la superficie celular o en el interior de la célula que tiene afinidad por un grupo químico, una molécula o un virus específicos.³

Receptores NPRB (receptor del péptido natriurético de tipo B): parte de una familia de péptidos que desempeñan un papel esencial en la regulación de la presión arterial, el volumen intravascular y la homeostasis electrolítica.⁵⁶

Retículo endoplásmico: sistema de membranas citoplasmáticas vesiculares y laminares interconectadas que interviene especialmente en el transporte de materiales dentro de la célula.³

Reumatólogo: médico que investiga, diagnostica, trata y rehabilita a pacientes con trastornos del aparato musculoesquelético, como el aparato locomotor, los huesos y los tejidos conjuntivos blandos.⁵⁷

Rizomelia: desproporción de la longitud del segmento proximal de una extremidad, generalmente acortamiento o deformidad, que afecta al hombro y al brazo o a la cadera y al muslo.⁵⁸

S

Síndrome compartimental: trastorno doloroso y potencialmente grave causado por hemorragia o hinchazón dentro de un conjunto de músculos encerrados.³

U

Unión cervicomedular: región en la que el cráneo se articula con la columna vertebral.³

T

Tejido: conjunto de células, generalmente de un tipo concreto, junto con su sustancia intercelular que forman uno de los materiales estructurales de una planta o de un animal.⁵⁹

Tejido conjuntivo: grupo de tejidos del cuerpo que mantienen la forma del cuerpo y sus órganos y que proporcionan cohesión y soporte interno.⁶⁰

Terapeuta ocupacional (ergoterapeuta): los terapeutas ocupacionales trabajan con adultos y niños de todas las edades que tienen muy diversos trastornos, con el fin de proporcionar apoyo práctico para ayudar a personas de todas las edades a superar los efectos de la discapacidad causada por una enfermedad, por el envejecimiento o por un accidente, con objeto de que puedan realizar tareas u ocupaciones cotidianas.⁶¹

Tomografía computarizada: técnica de diagnóstico por la imagen que produce imágenes de alta resolución del cuerpo.³

Tomógrafo (escáner): aparato de gran tamaño que consta de un equipo radiográfico e informático integrado que genera imágenes de tomografía computarizada y que se utiliza principalmente en el diagnóstico médico.⁶²

Tráquea: vía aérea comprendida desde la laringe hasta los bronquios (vías aéreas grandes que conducen a los pulmones).⁶³

Traqueostomía: construcción quirúrgica de una abertura respiratoria en la tráquea a través del cuello para permitir el paso del aire.³

Trastorno genético: enfermedad causada total o parcialmente por un cambio en la secuencia de ADN con respecto a la secuencia normal.⁶⁴

V

Variante patogénica: alteración genética que aumenta la susceptibilidad o predisposición de una persona a tener cierta enfermedad o trastorno.⁶⁵

Vegetaciones: pequeñas protuberancias de tejido en la parte posterior de la nariz, por encima del paladar. Las vegetaciones forman parte del sistema inmunitario, que ayuda a combatir las infecciones y protege al cuerpo de bacterias y virus.⁶⁶

Vértebra: cada uno de los 33 huesos individuales interconectados que forman la columna vertebral.⁶⁷

MANTÉNGASE INFORMADO

Si desea más información sobre la vida con acondroplasia, visite:

ACHONDROPLASIA.COM

BIO MARIN

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