

## InTheKnow : glossaire

### A

**Achondroplasie** : forme de dysplasie squelettique (maladie qui affecte les os et le cartilage). Bien que les effets soient plus visibles au niveau des bras, des jambes et du visage, presque tous les os du corps sont touchés.<sup>1</sup>

**Acides aminés** : briques élémentaires constituant les peptides et les protéines.<sup>4</sup>

**Acromélie** : raccourcissement des extrémités, touchant principalement les parties distales des membres (mains et pieds), par rapport aux autres segments des membres.<sup>2</sup>

**Apnée** : arrêt temporaire de la respiration qui survient le plus souvent pendant le sommeil.<sup>4</sup>

**Arthrite** : inflammation des articulations due à des causes infectieuses, métaboliques ou constitutionnelles.<sup>5</sup>

**Arthrodèse vertébrale** : l'arthrodèse vertébrale est une intervention chirurgicale qui consiste à fusionner de façon définitive deux vertèbres ou plus, éliminant ainsi tout mouvement entre ces vertèbres, afin d'améliorer la stabilité, de corriger une déformation ou de réduire la douleur.<sup>63</sup>

**Audiogramme** : graphique spécifique utilisé par les spécialistes de l'audition pour représenter les résultats d'un test auditif tonal. Il peut être utilisé pour identifier la nature exacte, le degré et la configuration d'une perte d'audition (ou les capacités auditives).<sup>6</sup>

**Autosomique** : le mode autosomique dominant est un mode de transmission héréditaire de certaines maladies génétiques. « Autosomique » signifie que le gène concerné se trouve sur l'un des chromosomes numérotés, non sexuel.<sup>7</sup>

### B

**Brachydactylie** : doigts et orteils anormalement courts.<sup>4</sup>

### C

**Cal vicieux** : consolidation incomplète ou anormale des fragments osseux à la suite d'une fracture.<sup>4</sup>

**Cartilage** : le cartilage est un tissu souple mais solide, présent un peu partout dans le corps. Il recouvre la surface des articulations, absorbant les chocs et permettant aux os de glisser l'un sur l'autre.<sup>8</sup>

**Cellule** : unité de base, enveloppée dans une membrane, contenant les molécules fondamentales de la vie, et dont tous les êtres vivants sont constitués.<sup>9</sup>

**Chirurgien orthopédique** : médecin spécialiste du système musculo-squelettique – les os, articulations, ligaments, tendons et muscles, qui sont essentiels pour le mouvement et la vie quotidienne.<sup>50</sup>

**Chondrocyte** : cellule du cartilage.<sup>4</sup>

**Chromosome** : structure en bâtonnet constituée de brins d'ADN fermement enroulés autour de protéines appelées histones, qui contient les informations génétiques sous la forme de gènes ; les chromosomes se trouvent dans le noyau des cellules.<sup>4</sup>

**Claudication neurogène** : douleur dans les jambes provoquée par la marche, associée à la sténose rachidienne.<sup>4</sup>

**Congénital** : survenant à la naissance ou avant la naissance. Les anomalies congénitales sont également appelées troubles congénitaux ou malformations congénitales. Les anomalies congénitales correspondent à des anomalies structurelles ou fonctionnelles qui peuvent être détectées avant ou au moment de la naissance, ou parfois plus tardivement au cours de la petite enfance, comme certains troubles auditifs.<sup>12</sup>

**Conseil génétique** : le conseil génétique est une consultation au cours de laquelle des professionnels qualifiés communiquent des informations sur les aspects génétiques de certaines maladies aux personnes exposées à un risque accru de présenter une affection héréditaire ou de la transmettre à leur descendance.<sup>31</sup>

**Consultant** : médecin expérimenté, occupant un poste élevé, qui se spécialise dans un domaine médical spécifique.<sup>14</sup>

**Craniectomie** : extraction chirurgicale d'une partie du crâne.<sup>4</sup>

**Cyphose** : courbure excessive vers l'extérieur de la région thoracique (centrale) de la colonne vertébrale.<sup>4</sup>

## D

**Décollement de la rétine** : affection ophtalmique survenant lorsque la rétine se détache de la choroïde.<sup>17</sup> Lors d'un décollement de la rétine, une fine couche de tissu (la rétine) située à l'arrière de l'œil s'écarte de sa position normale ; il s'agit d'une urgence médicale.<sup>18</sup>

**Décompression microvasculaire** : la décompression microvasculaire est une intervention neurochirurgicale qui a pour but de réduire la pression exercée par une artère sur un nerf crânien — nerf qui entre et sort directement au niveau du tronc cérébral et traverse la base du crâne.<sup>44</sup>

**Démarche** : façon de marcher ou de se déplacer sur ses pieds.<sup>28</sup>

**Dysplasie squelettique** : expression médicale regroupant environ 400 affections touchant le développement osseux, la fonction neurologique et la croissance du cartilage, y compris l'achondroplasie, qui en est la forme la plus courante.<sup>62</sup>

## E

**Endocrinologue** : médecin qui traite les maladies liées aux problèmes hormonaux.<sup>24</sup>

**Endocrinologue pédiatrique** : médecin qui traite les maladies liées aux problèmes hormonaux,<sup>51</sup> et qui est spécialisé dans le traitement des enfants et des jeunes gens.<sup>4</sup>

**Endocytose** : processus au cours duquel une cellule absorbe une substance externe ; la membrane plasmique de la cellule se replie vers l'intérieur, fusionnant pour former une vacuole ou une vésicule contenant la substance engloutie.<sup>4</sup>

**Ergothérapeute** : l'ergothérapeute travaille avec des adultes et enfants de tous âges présentant une grande diversité de maladies afin de leur apporter un soutien pratique pour les aider à surmonter les effets du handicap provoqué par la maladie, le vieillissement ou un accident, de façon à ce qu'ils puissent mener leurs activités professionnelles ou réaliser les tâches du quotidien.<sup>47</sup>

## F

**Fente palatine** : fissure congénitale du palais, dans la bouche.<sup>10</sup>

**Fertilité** : capacité à procréer (avoir des enfants).<sup>25</sup>

**FGFR3 (récepteur du facteur de croissance des fibroblastes de type 3)** : le FGFR3 joue un rôle majeur dans l'ossification endochondrale ; des mutations actives du FGFR3 sont responsables de l'achondroplasie, de l'hypochondroplasie et de la dysplasie thanatophore.<sup>26</sup>

## G

**Gènes** : séquence de nucléotides spécifique au sein de l'ADN ou de l'ARN, habituellement située sur un chromosome. Le gène est l'unité fonctionnelle de l'hérédité qui contrôle la transmission et l'expression d'un ou de plusieurs trait(s). Il remplit cette fonction en définissant la structure d'un polypeptide particulier, souvent une protéine, ou en contrôlant la fonction d'un autre élément du matériel génétique.<sup>29</sup>

**Gènes dominants** : un gène dominant, ou la version dominante d'un gène, est un variant particulier qui s'exprime plus fortement, prenant le dessus sur toute autre version du gène présente chez une personne.<sup>19</sup>

**Gènes récessifs** : le caractère récessif désigne la relation entre deux versions d'un même gène et fait référence à un type d'allèle qui ne s'exprimera pas chez une personne à moins que les deux exemplaires de ce gène présents ne présentent ce génotype particulier.<sup>59</sup>

**Génétiicien clinique** : le généticien clinique examine, diagnostique et conseille les personnes susceptibles de présenter une maladie génétique, et leurs familles. Les généticiens cliniques prennent en charge une grande diversité de maladies, et peuvent s'occuper aussi bien d'adultes que d'enfants.<sup>11</sup>

**Génétiicien médical** : médecin spécialisé dans les affections médicales ayant une influence génétique. Ces professionnels évaluent, diagnostiquent, étudient et prennent en charge les patients atteints de maladies héréditaires et/ou de malformations congénitales.<sup>39</sup>

**Génome** : ensemble du matériel génétique présent dans un organisme.<sup>4</sup>

**Génotype** : composition génétique, par opposition aux caractéristiques physiques (phénotype), d'une cellule ou d'un organisme ; ce terme est habituellement utilisé pour faire référence à un trait ou un ensemble de traits.<sup>4</sup>

**Genu varum** : expression médicale désignant les jambes arquées – incurvation de la jambe au niveau ou en dessous du genou.<sup>33</sup>

**G380R** : la mutation G380R, au niveau du domaine transmembranaire du FGFR3, est une mutation germinale, responsable de la plupart des cas d'achondroplasie.<sup>35</sup>

## H

**Héréditaire** : génétiquement transmis ou transmissible du parent à sa descendance.<sup>36</sup>

**Hétérogénéité** : état variable ou constitué d'éléments différents.<sup>4</sup>

**Hydrocéphalie** : augmentation anormale de la quantité de liquide céphalo-rachidien dans la cavité crânienne, qui s'accompagne d'une expansion des ventricules cérébraux et, souvent, d'une élévation de la pression intracrânienne, d'une augmentation de volume du crâne et d'un déclin cognitif.<sup>37</sup>

**Hyperlaxe** : décrit l'augmentation de l'amplitude de mouvement dont une articulation est habituellement capable.<sup>4</sup>

**Hyperréflexie** : suractivité des réflexes.<sup>4</sup>

**Hypertension** : pression artérielle élevée.<sup>4</sup>

**Hypertrophie** : augmentation du volume d'un organe ou d'un tissu due à l'élargissement des cellules qui le composent.

**Hypoplasie de la partie médiane du visage** : situation où la mâchoire supérieure, les pommettes et les orbites ne se sont pas développées autant que le reste du visage.<sup>41</sup>

**Hypotonie** : diminution du tonus musculaire.<sup>4</sup>

**Hypoxie** : apport insuffisant d'oxygène dans les tissus corporels.<sup>4</sup>

## I

**Incurvation de la jambe et du tibia** : affection caractérisée par des jambes ayant un aspect arqué (courbées vers l'extérieur).<sup>38</sup>

## J

**Jonction cervico-médullaire** : région où le crâne et la moelle épinière se rejoignent.<sup>4</sup>

## K

**Kinésithérapeute** : le kinésithérapeute aide les personnes souffrant de blessures, maladies ou handicaps au moyen de mouvements et d'exercices, de thérapies manuelles, de pédagogie et de conseils.<sup>55</sup>

## L

**Laminectomie** : type d'intervention chirurgicale consistant à retirer une partie de la colonne vertébrale appelée « lame vertébrale ». <sup>4</sup>

**Ligament** : cordons fibreux et résistants constitués de tissu conjonctif, qui relient les os entre eux.<sup>4</sup>

**Lordose** : courbure excessive des régions cervicale (supérieure) et lombaire (inférieure) de la colonne vertébrale.<sup>4</sup>

## M

**Macrocéphalie** : tête anormalement volumineuse, dont la circonférence est supérieure de plus de deux écarts-types par rapport à la valeur moyenne observée chez les personnes d'âge et de sexe correspondants.<sup>4</sup>

**Maladies génétiques** : maladie provoquée entièrement ou partiellement par une modification au niveau de la séquence ADN, qui diffère alors de la séquence normale.<sup>32</sup>

**Médecin traitant/généraliste** : médecin spécifiquement formé et qualifié pour un premier contact complet et le suivi continu des personnes présentant tout signe, symptôme ou problème de santé non diagnostiqué (patient « indifférencié »), indépendamment de l'origine du problème (biologique, comportementale ou sociale), du système d'organes ou du diagnostic.<sup>56</sup>

**Mésomélie** : raccourcissement de la partie centrale (intermédiaire) d'un membre.<sup>40</sup>

**Mutable** : enclin aux modifications/mutations.<sup>4</sup>

**Myoclonies** : série de contractions et de relâchements musculaires rythmiques involontaires survenant sous la forme de spasmes convulsifs dans le cadre de certaines maladies neurologiques.<sup>4</sup>

## N

**Nanisme** : affection (telle que l'achondroplasie) caractérisée par une taille anormalement petite.<sup>20</sup>

**Néonatal / nouveau-né** : fait référence à l'enfant entre la naissance et l'âge d'un mois.<sup>4</sup>

**Nerf péronier** : nerf issu d'une ramification du nerf sciatique, qui apporte les messages sensoriels sur la face antérieure et les faces latérales des jambes et le dessus des pieds.<sup>54</sup>

**Neurochirurgien** : le neurochirurgien évalue, diagnostique et opère pour traiter les troubles du système nerveux central, incluant le cerveau et la moelle épinière.<sup>45</sup>

**Neurologue** : médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des maladies touchant le système nerveux.<sup>42</sup>

**Neuropédiatre** : médecin spécialiste disposant de connaissances et d'une formation de haut niveau dans le domaine du diagnostic et de la prise en charge des troubles neurologiques chez les enfants et les jeunes gens.<sup>43</sup>

## O

**Ophthalmologiste** : médecin qui traite les maladies des yeux.<sup>48</sup>

**Orthodontiste** : branche de la médecine dentaire spécialisée dans les anomalies de position des dents (malocclusion, par exemple) et leur correction (avec un appareil dentaire, par exemple).<sup>49</sup>

**Ossification** : processus de formation de l'os, débutant habituellement dans des centres particuliers au sein de chaque os en devenir et impliquant des cellules spécifiques qui séparent et déposent la substance osseuse inorganique autour d'elles.<sup>4</sup>

**Ossification endochondrale** : processus au cours duquel le cartilage de croissance est systématiquement remplacé par du tissu osseux pour former le squelette lors de la croissance.<sup>23</sup>

**Ostéopénie** : affection due à une faible densité osseuse, mais moins sévère que l'ostéoporose.<sup>4</sup>

**Ostéotomie** : intervention chirurgicale consistant à couper un os, ou à exciser un bout d'os afin de corriger une difformité.<sup>4</sup>

**Otite séreuse** : affection touchant l'oreille moyenne chez l'enfant, caractérisée par la présence de mucus collant qui empêche la chaîne d'osselets reliant le tympan à l'oreille interne de bouger librement.<sup>34</sup>

**Oto-rhino-laryngologiste (ORL) ou audiologiste** : les oto-rhino-laryngologistes (couramment appelés ORL) s'occupent du diagnostic, de l'évaluation et de la prise en charge des maladies de la tête et du cou et plus particulièrement des oreilles, du nez et de la gorge.<sup>21</sup> Les audiologistes sont des spécialistes de l'audition qui aident à prévenir, diagnostiquer et traiter les troubles de l'audition et de l'équilibre chez les personnes de tous âges.<sup>22</sup>

## P

**Paralysie du nerf péronier** : paralysie du nerf sciatique poplité externe, appelé aussi nerf péronier.<sup>4</sup>

**Pédiatre** : médecin spécifiquement formé à la prise en charge médicale des enfants.<sup>52</sup>

**Peptide natriurétique de type C (CNP)** : le CNP est produit par l'endothélium (la couche interne des vaisseaux sanguins) et le cœur, et semble jouer un rôle prédominant dans le fonctionnement vasculaire et cardiaque, d'un point de vue physiologique aussi bien que pathologique.<sup>16</sup>

**Pied bot** : aussi appelé pied bot varus équin ; il s'agit d'une déformation du pied et de la cheville qu'un bébé peut présenter à la naissance et qui se caractérise par un pied tourné vers le bas et l'intérieur au niveau de la cheville.<sup>65</sup>

**Pneumologue** : médecin spécialiste de l'appareil respiratoire.<sup>58</sup>

**Polysomnographie** : technique permettant d'enregistrer en continu de multiples variables physiologiques (respiration, rythme cardiaque et activité musculaire, par exemple) pendant le sommeil.<sup>4</sup>

**Psychologue** : personne spécialisée dans l'étude du psychisme et du comportement ou dans le traitement des troubles mentaux, émotionnels et comportementaux.<sup>57</sup>

## R

**Récepteur** : groupe chimique ou molécule (protéine, par exemple) présent à la surface ou à l'intérieur de la cellule, qui présente une affinité pour un groupe chimique, une molécule ou un virus spécifique.<sup>4</sup>

**Récepteurs NPRB (récepteur du peptide natriurétique de type B)** : membres d'une famille de peptides qui jouent un rôle essentiel dans la régulation de la pression artérielle, du volume intravasculaire et de l'homéostasie électrolytique.<sup>46</sup>

**Réticulum endoplasmique** : système de membranes cytoplasmiques vésiculaires et lamellaires interconnectées qui intervient en particulier dans le transport des substances au sein de la cellule.<sup>4</sup>

**Rhizomélie** : disproportion au niveau de la longueur du membre proximal ; généralement, un raccourcissement ou une déformation touchant l'épaule et le bras ou la hanche et la cuisse.<sup>61</sup>

**Rhumatologue** : le rhumatologue est un médecin qui étudie, diagnostique, prend en charge et rééduque les patients présentant des affections musculo-squelettiques, touchant par exemple l'appareil locomoteur, les os et les tissus mous conjonctifs.<sup>60</sup>

## S

**Scanner TDM** : gros appareil comprenant un système à rayons X intégré et un système informatique, qui permet de réaliser des examens de tomodensitométrie et qui est utilisé essentiellement pour le diagnostic médical.<sup>15</sup>

**Scoliose** : courbure latérale de la colonne vertébrale.<sup>4</sup>

**Sténose** : rétrécissement ou resserrement entraînant une réduction du diamètre d'un conduit ou d'un orifice corporel.<sup>4</sup>

**Sténose du trou occipital** : normalement, le tronc cérébral et la moelle épinière passent au travers du trou occipital, un orifice situé à la base du crâne. La sténose du trou occipital est un rétrécissement de cet orifice, exerçant une pression sur le cerveau ou la moelle épinière.<sup>27</sup>

**Sténose rachidienne** : rétrécissement de l'espace au sein du canal rachidien, pouvant exercer une pression sur les nerfs qui parcourent la moelle épinière.<sup>64</sup>

**Syndrome des loges** : trouble douloureux et potentiellement grave provoqué par un saignement ou un gonflement au sein d'une loge (compartiment) musculaire.<sup>4</sup>

## T

**Test génétique** : les tests génétiques permettent de rechercher des modifications, parfois appelées mutations ou variants, au niveau de l'ADN.<sup>30</sup>

**Tissu** : agrégat de cellules, habituellement d'un type particulier, regroupées avec leur substance intercellulaire pour former l'un des matériaux structurels constituant une plante ou un animal.<sup>66</sup>

**Tissu conjonctif** : ensemble de tissus corporels qui permettent au corps et aux organes de conserver leur forme et qui assurent la cohésion et le soutien interne.<sup>13</sup>

**Tomodensitométrie** : technique d'imagerie médicale permettant d'obtenir des images du corps avec une haute résolution.<sup>4</sup>

**Trachée** : conduit respiratoire reliant le larynx aux bronches (les voies aériennes de gros diamètre qui conduisent vers les poumons). Tube par lequel transite l'air.<sup>67</sup>

**Trachéotomie** : création chirurgicale d'une ouverture respiratoire dans la trachée, débouchant au niveau du cou, afin de permettre à l'air de passer.<sup>4</sup>

## V

**Variant pathogène** : altération génétique qui augmente la sensibilité d'une personne ou sa prédisposition face à une maladie ou un trouble spécifique.<sup>53</sup>

**Végétations adénoïdes** : également appelées amygdales. Petites masses de tissu situées à l'arrière du nez, au-dessus du palais, dans la bouche. Les végétations font partie du système immunitaire, qui aide à combattre les infections et protège le corps contre les bactéries et les virus.<sup>3</sup>

**Vertèbres** : ensemble de 33 os distincts imbriqués, formant la colonne vertébrale.<sup>68</sup>

## VOUS SOUHAITEZ EN SAVOIR PLUS ?

Pour plus d'informations sur l'achondroplasie, consultez le site :

**ACHONDROPLASIA.COM**

**B:OMARIN<sup>®</sup>**

**Références :** 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/endocondral-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/gene> (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.rcot.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-bsr/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)