

InTheKnow ОБ АХОНДРОПЛАЗИИ

А

Аденоиды: небольшое патологическое разрастание ткани за полостью носа, над нёбом. Аденоиды участвуют в работе иммунной системы, которая помогает организму бороться с инфекциями и защищает его от бактерий и вирусов.¹

Акромелия: укорочение конечностей, преимущественно дистальных отделов (кистей и стоп), относительно других отделов конечностей.²

Аминокислоты: «строительные блоки», из которых состоят пептиды и белки.³

Апноэ: временная остановка дыхания, которая чаще всего происходит во сне.³

Артрит: воспаление суставов в результате инфекции, нарушения обмена веществ или конституциональных особенностей.⁴

Аудиограмма: специальное графическое изображение, на котором аудиологи отображают результаты аудиометрии чистых тонов. Это обследование позволяет определить точный вид, степень и характеристики нарушения слуха (или способности слышать).⁵

Аутосомный: аутосомно-доминантный тип — это характер наследования некоторых генетических заболеваний. «Аутосомный» означает, что соответствующий ген расположен в одной из парных хромосом, вне половых хромосом.⁶

Ахондроплазия: разновидность скелетной дисплазии (заболевание, препятствующее развитию костной ткани из хрящевой). Несмотря на то, что наиболее серьезные последствия этого заболевания проявляются в костях рук, ног и лица, изменениям подвержены практически все кости тела.⁷

В

Брахидактилия: патологическое укорочение пальцев рук и ног.³

Варусная деформация: медицинский термин, обозначающий О-образное искривление ног: кости выгибаются наружу на уровне колена или чуть ниже.⁸

Волчья пасть: врожденное расщепление нёба.⁹

Врач-генетик: врачи-генетики занимаются исследованиями, диагностикой и консультациями потенциальных носителей генетических заболеваний, а также их родственников. Врачи-генетики изучают широкий ряд заболеваний как у взрослых, так и у детей.¹⁰

Врач-терапевт: врач, прошедший специальное обучение и имеющий навыки для разностороннего обследования пациентов при первичном приеме и дальнейшего наблюдения за лицами с любыми недиагностированными признаками, симптомами или проблемами со здоровьем (так называемые «недифференцированные» пациенты) безотносительно источника проблемы (биологического, поведенческого или социального характера), системы органов или диагноза.¹¹

Врожденный: присутствующий в момент или до рождения. Врожденные аномалии также могут называться врожденными пороками развития, дефектами развития или врожденными нарушениями. Врожденные аномалии — это структурные или функциональные аномалии, которые могут быть обнаружены в пренатальном периоде, в момент рождения, а иногда лишь в более позднем младенческом возрасте (например, дефекты слуха).¹²

Г

Генетические нарушения: заболевания, единственной или одной из причин которых является изменение нормальной последовательности ДНК.¹³

Генетический анализ: генетическое тестирование проводится с целью выявления изменений ДНК (иногда также называемых мутациями или генетическими вариантами).¹⁴

Генетическое консультирование: процесс, в ходе которого квалифицированные специалисты делятся знаниями о генетических аспектах различных заболеваний с лицами, подверженными повышенному риску наличия наследственного заболевания или его передачи будущему потомству.¹⁵

Геном: вся совокупность генетического материала, заключенного в клетке организма.³

Генотип: набор генов (в отличие от физических признаков — фенотипа) клетки или организма, о котором обычно говорят применительно к одному признаку или совокупности признаков.³

Гены: определенная последовательность нуклеотидов в ДНК или РНК, которая обычно располагается на хромосоме. Это функциональная единица наследственности, которая контролирует процесс передачи и проявления одного или нескольких признаков. Этот процесс реализуется за счет определения геном структуры конкретного полипептида (в частности, белка) или контроля функции другого генетического материала.¹⁶

Гетерогенность: наличие неодинаковых частей в составе или изменчивость.³

Гидроцефалия: патологическое увеличение количества спинномозговой жидкости в полости черепа, которое сопровождается расширением желудочков мозга, повышением внутричерепного давления, увеличением размера черепа и снижением когнитивных способностей.¹⁷

Гипермобильный: означает увеличение амплитуды движений в суставе по сравнению с физиологическими показателями.³

Гиперрефлексия: патологическое усиление рефлексов.³

Гипертензия: повышенное артериальное давление.³

Гипертрофия: увеличение объема органа или ткани в результате разрастания клеток, из которых они состоят.³

Гипоксия: дефицит кислорода в тканях организма.³

Гипоплазия средней трети лица: состояние, при котором верхняя челюсть, скулы и глазницы не так выражены, как остальная часть лица.¹⁸

Гипотонус: сниженный тонус мышц.³

Д

Детский невролог: врач узкой специализации, имеющий экспертные знания и прошедший обучение методам диагностики и лечения неврологических нарушений у детей и подростков.¹⁹

Детский эндокринолог: врач, занимающийся лечением заболеваний, обусловленных гормональными нарушениями,²⁰ у детей и подростков.³

Дисплазия скелета: медицинский термин для группы нарушений, насчитывающей около 400 состояний, которые влияют на формирование кости, неврологические функции и рост хрящевой ткани. К этой группе относится и самая распространенная форма дисплазии скелета — ахондроплазия.²¹

Доминантные гены: доминантный ген, или доминантный вариант гена, — это особая разновидность гена, проявляющаяся сильнее, чем любой другой вариант гена, носителем которого является человек.²²

И

Искривление нижних конечностей и большеберцовой кости: нарушение, при котором конечности человека искривляются (кости выгибаются наружу).²³

К

Карликовость: заболевание (вызываемое, например, ахондроплазией), при котором у больных отмечается необычно низкий рост, или низкорослость.²⁴

Кифоз: выраженный изгиб грудного (среднего) отдела позвоночника выпуклостью назад.³

Клетка: основная мембраносвязанная единица, которая содержит основные молекулы жизни и из которых состоят все живые существа.²⁵

Клонические судороги: непроизвольные ритмические сокращения и расслабления мышц, напоминающие конвульсии; встречаются при некоторых неврологических нарушениях.³

Компартмент-синдром: болезненное и потенциально серьезное состояние, возникающее в результате кровоизлияния или отека внутри фасциального футляра мышцы.³

Компьютерная томография: медицинское визуализационное исследование, позволяющее получить изображения внутренних органов высокого разрешения.³

Консультант: опытный врач, занимающий высокую должность и имеющий специализацию в одной из областей медицины.²⁶

Краниэктомия: удаление фрагментов костей черепа хирургическим путем.³

Л

Ламинэктомия: вид хирургического вмешательства, при котором удаляют часть позвонка, называемую пластинкой дуги позвонка.³

ЛОР (врач ухо-горло-нос) или аудиолог: оториноларингологи (чаще всего их называют ЛОРами) занимаются диагностикой, оценкой и лечением заболеваний головы и шеи, в частности ушей, горла и носа.²⁷ Аудиологи занимаются профилактикой, диагностикой и лечением нарушений слуха и равновесия у людей любого возраста.²⁸

Лордоз: выраженный изгиб шейного (верхнего) и поясничного (нижнего) отделов позвоночника выпуклостью вперед.³

М

Макроцефалия: патологическое увеличение размеров черепа, при котором окружность головы составляет более 2 стандартных отклонений от среднего значения для данного возраста и пола.³

Малоберцовый нерв: нерв, который образуется из седалищного нерва и отвечает за чувствительность передней и боковых поверхностей ног, а также верхней поверхности стоп.²⁹

Медицинский генетик: врач, специализирующийся на заболеваниях, которые влияют на генетику. Эти специалисты занимаются оценкой, диагностикой, обследованием и лечением пациентов с наследственными заболеваниями и (или) врожденных пороков развития.³⁰

Мезомелия: укорочение среднего отдела конечности.³¹

Мутабельный: подверженный изменению/мутации.³

Мутация G380R: мутация G380R в трансмембранном домене FGFR3 — это герминальная мутация, являющаяся причиной в большинстве случаев ахондроплазии.³²

Н

Наследственный: передающийся по наследству от родителя к потомству.³³

Натрийуретический пептид типа С (CNP): CNP вырабатывается клетками эндотелия (выстилка кровеносных сосудов) и сердца. Данный пептид играет важную роль в работе сердечно-сосудистой системы, как с точки зрения физиологии, так при развитии патологических процессов.³⁴

Невролог: врач, занимающийся диагностикой и лечением заболеваний нервной системы.³⁵

Нейрогенная перемежающаяся хромота: боль в ногах при ходьбе, возникающая в результате стеноза позвоночника.³

Нейрохирург: нейрохирурги занимаются оценкой, диагностикой и хирургическим лечением нарушений центральной нервной системы, в том числе головного и спинного мозга.³⁶

Нейрохирургическая декомпрессия/микрососудистая декомпрессия: микрососудистая декомпрессия — это процедура, которая проводится для устранения сдавления черепного нерва артерией. Черепные нервы отходят от ствола головного мозга и проходят через основание черепа.³⁷

Неонатальный: относящийся к новорожденному ребенку в возрасте до одного месяца.³

Неправильное срастание: неполное или неправильное срастание костных отломков при переломе.³

О

Ортодонт: специалист стоматологического профиля, который занимается зубочелюстными аномалиями (например, нарушением прикуса) и их коррекцией (в том числе с помощью брекетов).³⁸

Оссификация (окоственение): процесс образования костей, который обычно начинается в специфических центрах каждой будущей кости. В этом процессе принимают участие особые клетки, которые выделяют и накапливают вокруг себя неорганическое вещество кости.³

Остеопения: состояние, возникающее в результате снижения плотности кости, но менее тяжелое, чем остеопороз.³

Остеотомия: операция по разделению или рассечению фрагмента кости с целью исправления деформации.³

Отслойка сетчатки: заболевание глаз, при котором сетчатка отделяется от сосудистой оболочки глаза.³⁹ Отслоение сетчатки — это состояние, требующее неотложной помощи, при котором тонкий слой ткани (сетчатка), расположенный в задней части глазного яблока, отходит от сосудистой оболочки.⁴⁰

Офтальмолог: врач, занимающийся лечением глазных болезней.⁴¹

П

Патогенный вариант: генетическое изменение, в результате которого увеличивается подверженность или предрасположенность конкретного человека к определенному заболеванию или нарушению.⁴²

Педиатр: врач, специализирующийся на лечении заболеваний и медицинской помощи у детей.⁴³

Перонеальный паралич: паралич малоберцового нерва.³

Позвонки: 33 отдельных соединенных друг с другом кости, из которых состоит позвоночник.⁴⁴

Полисомнография: метод, позволяющий получить непрерывную запись ряда физиологических показателей (таких как дыхание, сердцебиение и мышечная активность) во сне.³

Походка: манера пешего передвижения.⁴⁵

Психолог: специалист по изучению ментальных и поведенческих аспектов, а также по лечению психических, эмоциональных и поведенческих расстройств.⁴⁶

Пульмонолог: врач, специализирующийся на лечении заболеваний дыхательной системы.⁴⁷

Р

Ревматолог: врач, занимающийся обследованием, диагностикой, лечением и реабилитацией пациентов с нарушениями костно-мышечной системы, в том числе опорно-двигательного аппарата, костей и мягких соединительных тканей.⁴⁸

Рецептор: химическая группа или молекула (например, белок) на поверхности или внутри клетки, которая обладает сродством к определенной химической группе, молекуле или вирусу.³

Рецептор FGFR3 (рецептор 3 фактора роста фибробластов): FGFR3 играет ведущую роль в формировании эндохондральных костей. Активные мутации FGFR3 приводят к ахондроплазии, гипохондроплазии и танатофорной дисплазии.⁴⁹

Рецепторы NPRB (рецепторы натрийуретического пептида типа В): представители семейства пептидов, которые играют ключевую роль в регуляции артериального давления, внутрисосудистого объема и гомеостаза электролитов.⁵⁰

Рецессивные гены: рецессивность — это признак, характерный для отношений между двумя вариантами гена. Этот признак относится к аллелю, он проявится только в том случае, если обе копии гена у определенного человека имеют данный конкретный генотип.⁵¹

Ризомелия: заболевание, для которого характерна непропорциональная длина проксимального отдела конечности (как правило, укорочение) или деформация плеча и предплечья или голени и бедра.⁵²

С

Связка: плотная фиброзная полоска соединительной ткани, скрепляющая кости друг с другом.³

Сколиоз: искривление позвоночника в боковой плоскости.³

Соединительная ткань: группа тканей в организме, которая поддерживает форму тела и органов, связывает их между собой и обеспечивает их поддержку изнутри.⁵³

Спондилодез: операция по сращиванию двух или большего числа позвонков с целью их обездвиживания. Позволяет повысить устойчивость, устранить деформацию или уменьшить боль.⁵⁴

Стеноз большого затылочного отверстия: через большое затылочное отверстие, находящееся в основании черепа, проходит ствол головного мозга и спинной мозг. При стенозе большого затылочного отверстия происходит его сужение и последующее сдавливание головного или спинного мозга.⁵⁵

Стеноз спинномозгового канала: сужение пространства внутри спинномозгового канала, которое может привести к сдавлению нервов, проходящих через позвоночник.⁵⁶

Стеноз: сужение или сокращение диаметра физиологического протока или отверстия.³

Стойкая деформация стопы: также именуется косолапостью, — это врожденная деформация стопы и щиколотки, при которой стопа завернута внутрь на уровне щиколотки.⁵⁷

Т

Ткань: совокупность клеток (обычно определенного типа) и межклеточного вещества, которые образуют один из структурных материалов растений или животных.⁵⁸

Томограф: большое устройство, состоящее из встроенного рентгеновского и компьютерного оборудования. Томограф позволяет сканировать области тела в виде срезов КТ и используется преимущественно для медицинской диагностики.⁵⁹

Трахеостомия: операция по формированию искусственного отверстия в трахее через шею для поступления воздуха в дыхательные пути.³

Трахея: дыхательная трубка, которая ведет от гортани (глотки) к бронхам (крупные дыхательные пути, идущие в легкие). Другое название трахеи — дыхательное горло.⁶⁰

Ф

Фертильность: способность производить потомство.⁶¹

Физиотерапевт: физиотерапевты работают с людьми с травмами, заболеваниями или инвалидностью; спектр их услуг включает в себя специальную двигательную и лечебную гимнастику, мануальную терапию, обучение и консультации.⁶²

Х

Хирург-ортопед: врач, работающий с опорно-двигательным аппаратом, — кости, суставы, связки, сухожилия и мышцы, без которых невозможно представить движение и обычную жизнь.⁶³

Хондроцит: клетка хрящевой ткани.³

Хромосома: палочковидная структура из ДНК, плотно накрученной на гистоновые белки, несущая генетическую информацию в виде генов. Хромосомы находятся в ядре клеток.³

Хрящ: плотная упругая ткань, которая встречается в различных частях тела. Эта ткань, покрывающая суставы, выполняет функции амортизации нагрузки и обеспечивает скольжение костей в суставах.⁶⁴

Ц

Цервикомедуллярное сочленение: область соединения позвоночного столба с черепом.³

Э

Экссудативный отит: заболевание среднего уха у детей, при котором образуется липкая слизь, препятствующая свободному движению костей, соединяющих барабанную перепонку с внутренним ухом.⁶⁵

Эндокринолог: врач, который занимается лечением гормональных нарушений.⁶⁶

Эндоплазматический ретикулум: система взаимосвязанных везикулярных и пластинчатых цитоплазматических мембран, которые участвуют в транспорте материалов внутри клетки.³

Эндохондральное окостенение: процесс, в ходе которого растущая хрящевая ткань постепенно вытесняется костной тканью, образуя скелет.⁶⁷

Эндоцитоз: процесс захвата клеткой материала извне, при котором плазматическая мембрана клетки заворачивается внутрь, образуя вакуоль или везикулу, содержащую поглощенный материал.³

Эрготерапевт: эрготерапевты работают со взрослыми и детьми всех возрастов с самыми разными заболеваниями. Эти специалисты оказывают практическую поддержку и помогают людям любого возраста справляться с последствиями инвалидности, возникшей в результате заболевания, старения или несчастного случая, и заниматься повседневной или профессиональной деятельностью.⁶⁸

БУДЬТЕ В КУРСЕ

Для получения дополнительной информации о жизни с ахондроплазией посетите сайт:

ACHONDROPLASIA.COM

BIOMARIN®

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