

Glossario InTheKnow

A

Acondroplasia: tipo di displasia scheletrica (una malattia che colpisce le ossa e le cartilagini). Sebbene i segni più evidenti si osservino su braccia, gambe e viso, quasi tutte le ossa del corpo sono coinvolte.¹

Acromelia: accorciamento delle estremità che colpisce principalmente le parti distali degli arti (mani e piedi) rispetto agli altri segmenti.²

Adenoidi: piccole formazioni di tessuto nella parte posteriore del naso, sopra il palato. Le adenoidi fanno parte del sistema immunitario, il quale contribuisce a contrastare le infezioni e a proteggere l'organismo da batteri e virus.³

Aminoacidi: unità strutturali di peptidi e proteine.⁴

Andatura: modo di camminare o di avanzare a piedi.⁵

Apnea: temporanea sospensione della respirazione che si verifica con maggiore frequenza durante il sonno.⁴

Artrite: infiammazione delle articolazioni dovuta a cause infettive, metaboliche o costituzionali.⁶

Audiogramma: speciale grafico impiegato dagli audiologi per rappresentare le informazioni raccolte da un test dell'udito a toni puri. Può essere utilizzato per identificare con precisione il tipo, il grado e la configurazione della perdita uditiva (o della capacità uditiva).⁷

Autosomico: la dominante autosomica è un modello di ereditarietà tipico di alcune malattie genetiche. Il termine "autosomico" significa che il gene interessato si trova in uno dei 44 cromosomi non sessuali.^{8,9}

B

Brachidattilia: abnorme brevità delle dita delle mani e dei piedi.⁴

C

Cartilagine: la cartilagine è un tessuto resistente e flessibile presente in tutto il corpo. Ricopre la superficie delle articolazioni fungendo da ammortizzatore e permettendo alle ossa di scorrere le une sulle altre.¹⁰

Cellula: unità elementare di tutti gli organismi viventi, delimitata dalla membrana e contenete le molecole fondamentali per la vita.¹¹

Chirurgo ortopedico: medico specializzato nel sistema muscolo-scheletrico, ossia il sistema di ossa, articolazioni, legamenti, tendini e muscoli fondamentale per il movimento e la vita di tutti i giorni.¹²

Cifosi: curvatura accentuata verso l'esterno della regione toracica (centrale) della colonna vertebrale.⁴

Claudicatio neurogena: dolore alle gambe indotto dalla deambulazione associato a stenosi spinale.⁴

Clono: serie di contrazioni e rilassamenti muscolari involontari e ritmici che si verificano sotto forma di spasmi convulsivi in alcune patologie neurologiche.⁴

Condrocita: cellula del tessuto cartilagineo.⁴

Congenito: presente alla nascita o prima della nascita. Le anomalie congenite sono note anche come difetti alla nascita, disturbi congeniti o malformazioni congenite. Le anomalie congenite possono essere definite come anomalie strutturali o funzionali identificabili in fase prenatale, alla nascita o rilevabili talvolta solo successivamente nell'infanzia, come nel caso dei difetti dell'udito.¹³

Consulenza genetica: processo attraverso il quale la conoscenza degli aspetti genetici delle malattie è condivisa da professionisti qualificati con coloro che sono a maggior rischio di avere un disturbo ereditabile o di trasmetterlo alla loro prole.¹⁴

Craniectomia: rimozione chirurgica di un'area del cranio.⁴

Cromosoma: struttura di DNA a forma di bastoncino strettamente avvolta intorno alle proteine istoniche che contiene le informazioni genetiche sotto forma di geni; i cromosomi si trovano nel nucleo delle cellule.⁴

D

Decompressione neurochirurgica/microvascolare: la decompressione microvascolare è una procedura che mira ad alleviare la pressione di un'arteria su un nervo cranico, nervi che entrano ed escono direttamente dal tronco cerebrale e attraversano la base cranica.¹⁵

Displasia scheletrica: termine medico riferito a un insieme di circa 400 patologie che interessano lo sviluppo delle ossa, la funzione neurologica e la crescita della cartilagine, compresa la forma più comune, ossia l'acondroplasia.¹⁶

Distacco della retina: patologia dell'occhio in cui la retina si separa dalla coroide.¹⁷
Il distacco della retina descrive una situazione di emergenza in cui un sottile strato di tessuto (la retina) nella parte posteriore dell'occhio si stacca dalla propria sede naturale.¹⁸

E

Endocitosi: processo con cui una cellula preleva materiale esterno; la membrana plasmatica della cellula si piega verso l'interno in modo da formare un vacuolo o una vescicola contenente il materiale inglobato.⁴

Endocrinologo: medico che tratta le malattie legate a problemi relativi alla produzione ormonale.¹⁹

Endocrinologo pediatrico: medico che tratta patologie e disturbi che derivano da alterazioni ormonali o del metabolismo, specializzato nel trattamento di bambini e giovani.^{4,19,51}

Ereditario: trasmesso o trasmissibile geneticamente dai genitori alla prole.²⁰

Eterogeneità: compresenza di elementi diversi o variabilità.⁴

F

Fertilità: capacità di generare prole.²¹

FGFR3 (recettore per il fattore di crescita dei fibroblasti di tipo 3): il recettore FGFR3 svolge alcuni ruoli fondamentali nella formazione dell'osso endocondrale e le mutazioni attive di FGFR3 sono la causa di acondroplasia, ipocondroplasia e displasia tanatofora.²²

Fisioterapista: assiste le persone colpite da lesioni, malattie o disabilità mediante il movimento e l'attività fisica, la terapia manuale, la rieducazione e la consulenza.²³

Fusione spinale: la fusione spinale è un intervento chirurgico che serve a unire in modo permanente due o più vertebre della colonna vertebrale, eliminando il movimento tra le stesse al fine di migliorare la stabilità, correggere una deformità o ridurre il dolore.²⁴

G

G380R: la sostituzione G380R nel dominio transmembrana del recettore FGFR3 è una mutazione germinale responsabile della maggior parte dei casi di acondroplasia.²⁵

Genetista clinico: specialista che studia e diagnostica l'eventuale presenza di una malattia genetica e fornisce consulenza alle persone interessate e ai relativi familiari. La genetica clinica riguarda numerose malattie e assiste sia gli adulti che i bambini.²⁶

Genetista medico: medico specializzato in patologie legate alla genetica. Valuta, diagnostica, ricerca e gestisce pazienti con malattie ereditarie e/o malformazioni congenite.²⁷

Geni: sequenza specifica di nucleotidi nel DNA o nell'RNA presente in un cromosoma. È l'unità funzionale dell'ereditarietà e controlla la trasmissione e l'espressione di uno o più tratti. Il gene è responsabile della determinazione della sequenza specifica della struttura di un particolare polipeptide e soprattutto di una proteina o del controllo della funzione di altro materiale genetico.²⁸

Geni dominanti: un gene dominante o una versione dominante di un gene è una particolare variante che si esprime con maggiore forza rispetto a qualsiasi altra versione del gene di cui è portatrice la persona.²⁹

Geni recessivi: il termine recessivo indica una qualità presente nel rapporto tra due versioni di un gene e si riferisce a un tipo di allele destinato a non manifestarsi in un soggetto, a meno che entrambe le copie di tale gene non presentino quel particolare genotipo.³⁰

Genoma: insieme completo del materiale genetico presente in un organismo.⁴

Genotipo: la composizione genetica, distinta dalle caratteristiche fisiche (fenotipo), di una cellula o di un organismo; solitamente usata in riferimento a un singolo tratto o a un insieme di tratti.⁴

Genu varum: termine medico per indicare il varismo delle ginocchia, ossia un piegamento della gamba verso l'esterno all'altezza del ginocchio o sotto il ginocchio.³¹

Giunzione craniocervicale: punto di congiunzione tra il cranio e la colonna vertebrale.⁴

I

Idrocefalo: aumento anomalo della quantità di liquido cerebrospinale all'interno della cavità cranica, accompagnato dall'espansione dei ventricoli cerebrali e spesso da aumento della pressione intracranica, allargamento del cranio e deterioramento delle capacità cognitive.³²

Ipermobilità: descrive un aumento della gamma di movimenti di cui un'articolazione è normalmente capace.⁴

Iperreflessia: iperattività dei riflessi.⁴

Ipertensione: pressione arteriosa alta.⁴

Ipertrofia: aumento di volume di un organo o di un tessuto dovuto all'ingrandimento delle cellule di cui è composto.⁴

Ipoplasia della parte media del viso: quando la mascella superiore, gli zigomi e le orbite non sono sviluppati in egual misura rispetto al resto del viso.³³

Ipossia: carenza di ossigeno nei tessuti dell'organismo.⁴

Ipotonia: diminuzione del tono muscolare.⁴

L

Laminectomia: tipo di intervento chirurgico atto a rimuovere una porzione dell'osso vertebrale chiamata lamina.⁴

Legamento: fascia fibrosa resistente di tessuto connettivo che connette le ossa ad altre ossa.⁴

Lordosi: eccessiva curvatura delle regioni cervicale (superiore) e lombare (inferiore) della colonna vertebrale.⁴

M

Macrocefalia: eccessivo sviluppo del cranio con una circonferenza superiore a due deviazioni standard di grandezza rispetto alla media per una determinata età e sesso.⁴

Malunione: fusione incompleta o difettosa di frammenti di ossa fratturate.⁴

Medico di base: medico con formazione specifica nel primo contatto generale e nella cura continua delle persone con qualsiasi segno, sintomo o problema di salute non diagnosticato (paziente generico) non limitato dall'origine del problema (biologico, comportamentale o sociale), dall'apparato o dalla diagnosi.³⁴

Medico specialista: medico esperto di alto livello, specializzato in un'area della medicina.³⁵

Mesomelia: accorciamento della parte centrale (intermedia) di un arto.³⁶

Mutabile: incline alla variazione/mutazione.⁴

N

Nanismo: malattia (come l'acondroplasia) caratterizzata da proporzioni insolitamente piccole o da bassa statura.³⁷

Neonatale: relativo a un neonato fino a un mese di età.⁴

Nervo peroneo: nervo che si dirama dal nervo sciatico e fornisce la sensibilità alla parte anteriore e laterale delle gambe e alla parte superiore dei piedi.⁴

Neurochirurgo: i neurochirurghi valutano, diagnosticano ed eseguono interventi chirurgici per trattare i disturbi del sistema nervoso centrale, compresi il cervello e la colonna vertebrale.³⁸

Neurologo: medico esperto nella diagnosi e nel trattamento delle malattie del sistema nervoso.³⁹

Neuropatia peroneale: paralisi del nervo peroneo.⁴⁰

Neuropediatra: medico specialista con conoscenza ed esperienza nella diagnosi e nella gestione dei disturbi neurologici che colpiscono i bambini e i giovani.⁴¹

O

Oftalmologo: medico specializzato nel trattamento delle malattie oculistiche.⁴²

Ortodonzia: settore dell'odontoiatria che si occupa delle irregolarità dei denti (come la malocclusione) e della loro correzione (ad esempio, con apparecchi).⁴³

Ossificazione: processo di formazione ossea che inizia di solito in determinati punti di ogni eventuale osso e che coinvolge l'attività di cellule speciali che separano e depositano intorno a loro la sostanza ossea inorganica.⁴

Ossificazione endocondrale: processo tramite il quale la cartilagine in crescita viene sistematicamente sostituita dall'osso per consentire lo sviluppo dello scheletro.⁴⁴

Osteopenia: patologia causata da una bassa densità ossea, sebbene di livello non così grave come nell'osteoporosi.⁴

Osteotomia: operazione chirurgica in cui un osso viene tagliato o un frammento di osso viene asportato per correggere una deformità.⁴

Otite media sierosa: patologia che colpisce l'orecchio medio dei bambini in cui il libero movimento della serie di ossa che collega il timpano all'orecchio interno è impedito dalla presenza di muco appiccicoso.⁴⁵

Otorinolaringoiatra o audiologo: gli otorinolaringoiatri (comunemente denominati otorini) si occupano della diagnosi, dell'esame e della gestione delle malattie della testa e del collo e in particolare di orecchie, naso e gola.⁴⁶ Gli audiologi sono specializzati nella prevenzione, nella diagnosi e nel trattamento dei disturbi dell'udito e dell'equilibrio nelle persone di qualsiasi età.⁴⁷

P

Palatoschisi: fenditura congenita del palato.⁴⁸

Patologia genetica: malattia causata nella sua totalità o in parte da un mutamento nella sequenza del DNA rispetto alla sequenza normale.⁴⁹

Pediatra: medico che ha seguito una formazione specifica sulla cura dei bambini.⁵⁰

Peptide natriuretico di tipo C (CNP): viene prodotto dall'endotelio (rivestimento dei vasi sanguigni) e dal cuore e sembra svolgere un ruolo importante nella funzione vascolare e cardiaca, sia fisiologicamente che patologicamente.⁵¹

Piede torto: noto anche come piede equino, è una deformità del piede e della caviglia con cui può nascere un bambino, il cui piede punta verso il basso.⁵²

Pneumologo: medico specializzato nel sistema respiratorio.⁵³

Polisonnografia: tecnica di registrazione continua di più variabili fisiologiche (come la respirazione, la frequenza cardiaca e l'attività muscolare) durante il sonno.⁴

Psicologo: persona specializzata nello studio della mente e del comportamento o nel trattamento dei disturbi mentali, emotivi e comportamentali.⁵⁴

R

Recettore: struttura chimica o molecola (ad esempio, una proteina) sulla superficie cellulare o all'interno della cellula avente un'affinità per una struttura chimica, una molecola o un virus specifico.⁴

Recettori NPR-B (recettore del peptide natriuretico di tipo B): parte di una famiglia di peptidi che svolgono un ruolo fondamentale nella regolazione della pressione sanguigna, del volume intravascolare e dell'omeostasi elettrolitica.⁵⁵

Reticolo endoplasmatico: sistema di membrane citoplasmatiche vescicolari e lamellari interconnesse che interviene in particolare nel trasporto di materiali all'interno della cellula.⁴

Reumatologo: medico che indaga, diagnostica, gestisce e riabilita i pazienti con disturbi del sistema muscolo-scheletrico, come l'apparato locomotore, le ossa e i tessuti connettivi molli.⁵⁶

Rizomelia: sproporzione della lunghezza dell'arto prossimale che in genere si accorcia o deformità che colpisce la spalla e il braccio o l'anca e la coscia.⁵⁷

S

Scanner TC: dispositivo di grandi dimensioni composto da un apparecchio con capacità radiografica e di calcolo, in grado di eseguire esami di tomografia computerizzata (TC), utilizzato principalmente nella diagnosi medica.⁵⁸

Scoliosi: curvatura laterale della colonna vertebrale.⁴

Sindrome compartimentale: malattia dolorosa e potenzialmente grave causata da emorragia o gonfiore all'interno di un fascio chiuso di muscoli.⁴

Stenosi: restringimento o costrizione del diametro di un passaggio anatomico o di un orifizio.⁴

Stenosi del forame magno: il tronco cerebrale e il midollo spinale passano in genere attraverso il forame magno, un'apertura alla base del cranio. La stenosi del forame magno si ha in caso di restringimento di quest'apertura, con conseguente pressione sul cervello o sul midollo spinale.⁵⁹

Stenosi spinale: restringimento degli spazi interni della colonna vertebrale, con conseguente possibile pressione sui nervi che attraversano la colonna vertebrale.⁶⁰

T

Terapista occupazionale: i terapeuti occupazionali assistono adulti e bambini di tutte le età con un ampio spettro di patologie per fornire loro un sostegno pratico nel superare gli effetti della disabilità causata da una malattia, dall'invecchiamento o da un incidente in modo che possano continuare a svolgere le attività o le occupazioni quotidiane.⁶¹

Tessuto: aggregato di cellule, che hanno forma, struttura e funzioni simili, e di sostanza intercellulare che costituisce uno degli elementi fondamentali di una pianta o un animale.⁶²

Tessuto connettivo: gruppo di tessuti dell'organismo che mantiene la forma del corpo e dei suoi organi e fornisce coesione e sostegno interno.⁶³

Test genetico: consente di rilevare variazioni, talvolta denominate mutazioni o varianti, nel DNA.⁶⁴

Tibia arcuata: disturbo in cui le gambe di una persona appaiono piegate verso l'esterno.⁶⁵

Tomografia computerizzata: tecnica di imaging medico che produce immagini ad alta risoluzione del corpo.⁴

Trachea: via aerea che conduce dalla laringe ai bronchi (importanti vie aeree che conducono ai polmoni). Condotto dell'apparato respiratorio.⁶⁶

Tracheostomia: intervento chirurgico che consiste nell'incisione chirurgica della trachea, attraverso il collo, per aprire una via respiratoria alternativa a quella naturale.⁴

V

Variante patogena: mutazione genetica che aumenta la suscettibilità o la predisposizione di un soggetto a una certa malattia o disturbo.⁶⁷

Vertebre: 33 ossa singole interconnesse che formano la colonna vertebrale.⁶⁸

CONOSCERE PER AGIRE

Per maggiori informazioni su come convivere con l'achondroplasia, visita:

[ACHONDROPLASIA.COM/IT-IT/](https://www.achondroplasia.com/it-it/)

B:OMARIN®

Bibliografia: 1. Britannica online Encyclopedia, Achondroplasia 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. Gait. Available at: <https://www.merriamwebster.com/dictionary/gait> (Accessed August 2021) 6. Merriam-Webster.com Arthritis. Available at <https://www.merriamwebster.com/dictionary/arthritis> (Accessed August 2021) 7. The hearing center. What is an audiogram? Available at: <https://yourhearingcenter.com/audiology-blog-hamilton-oh/what-is-an-audiogram> (Accessed August 2021) 8. National Human Genome Research Institute. Autosomal Dominant. Available at: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant> (Accessed August 2021) 9. MedlinePlus. Chromosomes. Available at: <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/howmanychromosomes/> (Accessed February 2022) 10. NHS. Overview, cartilage damage. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/cartilage-damage/> (Accessed August 2021) 11. Cuffe, M. et al (2021, March 9). cell. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/cell-biology> (Accessed February 2022) 12. Penn Medicine. Orthopedic Surgeons: Seven Things You Need to Know. Available at: <https://www.pennmedicine.org/> (Accessed August 2021) 13. World Health Organisation. Congenital anomalies. Available at: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies> (Accessed August 2021) 14. Encyclopedia.com Genetic counseling. Available at: <https://www.encyclopedia.com/medicine/divisions-diagnostics-and-procedures/medicine/genetic-counseling> (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. John Hopkins Medicine, Skeletal Dysplasia. Available at <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/skeletal-dysplasia> (Accessed February 2022) 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/retinaldetachment/symptoms-causes/syc-20351344> (Accessed August 2021) 19. Society of Endocrinology. What is endocrinology? Available at: <https://www.endocrinology.org/about-us/what-is-endocrinology/> (Accessed August 2021) 20. Merriam-Webster.com. Hereditary. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hereditary> (Accessed August 2021) 21. Dictionary.com Fertility. Available at: <https://www.dictionary.com/browse/fertility> (Accessed August 2021) 22. Science Direct. Fibroblast Growth Factor Receptor 3. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/neuroscience/fibroblast-growth-factor-receptor-3> (Accessed August 2021) 23. The Chartered Society of Physiotherapy (CSP). What is physiotherapy. Available at: <https://www.csp.org.uk/careersjobs/whatphysiotherapy#:~:text=Physiotherapists%20help%20people%20affected%20by,manage%20pain%20and%20prevent%20disease.> (Accessed August 2021) 24. Mayo Clinic. Spinal Fusion. Available at: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/spinal-fusion/about/pac-20384523> (Accessed August 2021) 25. 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) 26. Murray A, Jain V. Clinical genetics: a guide to a career in the specialty BMJ 2015; 350 :h2532 doi:10.1136/bmj.h2532 27. Science Direct. Medical Geneticist. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/nursing-andhealth-professions/medical-geneticist> (Accessed August 2021) 28. Merriam-Webster.com. Gene. Available at: <https://www.merriamwebster.com/dictionary/gene> (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. Merriam-Webster.com. Bowleg. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/bowleg#medicalDictionary> (Accessed August 2021) 32. Merriam-Webster.com. Hydrocephalus. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hydrocephalus> (Accessed August 2021) 33. St Louis Children's Hospital, Midfacial Hypoplasia. Available at: <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/midfacial-hypoplasia> (Accessed August 2021) 34. AAFP. Primary Care. Available at: <https://www.aafp.org/about/policies/all/primary-care.html> (Accessed August 2021) 35. Collins Dictionary. Consultant. Available at: <https://www.collinsdictionary.com/dictionary/english/consultant> (Accessed August 2021) 36. Radiopaedia. Mesomelia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/mesomelia?lang=gb> (Accessed August 2021) 37. Merriam-Webster.com. Dwarfism. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/dwarfism> (Accessed August 2021) 38. Jacqui Wise, The BMJ. Life as a neurosurgeon. 2020;368 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.m395> (Published 28 February 2020) 39. Merriam-Webster.com. Neurologist. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/neurologist> (Accessed August 2021) 40. John Hopkins Medicine. Peroneal Nerve Injury. Available at: <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/peroneal-nerve-injury> (Accessed August 2021) 41. British Paediatric Neurology Association. What is a consultant Paediatric Neurologist? Available at: <https://bpna.org.uk/?page=for-families-and-carers> (Accessed August 2021) 42. Cambridge Dictionary. Ophthalmologist. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/ophthalmologist> (Accessed August 2021) 43. Merriam-Webster.com. Orthodontics. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/orthodontics> (Accessed August 2021) 44. Science Direct. Endochondral Ossification. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/veterinary-science-and-veterinarymedicine/endochondral-ossification> (Accessed August 2021) 45. Medical Dictionary. Glue ear. Available at: <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/glue+ear> (Accessed August 2021) 46. Royal College of Surgeons of England. Ear, Nose & Throat (ENT). Available at: <https://www.rcseng.ac.uk/news-and-events/media-centre/media-background-briefings-and-statistics/ear-nose-and-throat/> (Accessed August 2021) 47. American Speech-Language-Hearing Association. Who are Audiologists, and what do they do? Available at: <https://www.asha.org/public/who-are-audiologists/> (Accessed August 2021) 48. Merriam-Webster.com Cleft palate. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/cleft%20palate> (Accessed August 2021) 49. National Human Genome Research Institute. Genetic Disorders. Available at: <https://www.genome.gov/For-Patients-and-Families/Genetic-Disorders> (Accessed August 2021) 50. Cambridge Dictionary. Paediatrician. Available at: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/paediatrician> (Accessed August 2021) 51. 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> 52. Patient.info. Club Foot. Available at: <https://patient.info/foot-care/club-foot-congenital-talipes-equinovarus> (Accessed August 2021) 53. 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) 54. Merriam-Webster.com. Psychologist. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/psychologist> (Accessed August 2021) 55. 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 56. 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) 57. 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 58. Merriam-Webster.com CT scanner. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/CT%20scanner> (Accessed August 2021) 59. 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) 60. Mayo Clinic. Spinal stenosis. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/spinal-stenosis/symptoms-causes/syc-20352961> (Accessed August 2021) 61. Royal College of Occupational Therapists. What is occupational therapy. Available at: <https://www.rcot.co.uk/about-occupational-therapy/what-isoccupational-therapy> (Accessed August 2021) 62. Merriam-Webster.com. Tissue. Available at: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/tissue> (Accessed August 2021) 63. Fawcett, D.W. (2020, September 29). Connective tissue. Encyclopedia Britannica. <https://www.britannica.com/science/connective-tissue> (Accessed August 2021) 64. 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) 65. Hospital for Special Surgery. Bowlegs. Available at: https://www.hss.edu/condition-list_bowlegs.asp (Accessed August 2021) 39. Science Direct. Medical Geneticist. Available at: <https://www.sciencedirect.com/topics/nursing-andhealth-professions/medical-geneticist> (Accessed August 2021) 66. National cancer institute. Trachea. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/trachea> (Accessed August 2021) 67. National cancer institute. Pathogenic variant. Available at: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary/def/pathogenic-variant> (Accessed August 2021) 68. Spine-Health. Vertebra, Vertebrae (Plural) Definition. Available at: <https://www.spine-health.com/glossary/vertebra-vertebrae-plural> (Accessed August 2021)