# Article information:

Association between pectus excavatum and congenital genetic disorders: A systematic review and practical guide for the treating physician - PubMed  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34039477/>

# Article summary:

1. 该研究对pectus excavatum（凹陷胸）与先天性遗传疾病之间的关联进行了系统回顾，并为治疗医生提供了实用指南。

2. 系统文献检索发现20种不同的遗传疾病与pectus excavatum相关，其中最重要的临床特征是家族史阳性和/或先天性心脏缺陷。

3. 研究创建了一个评分表，系统评估关键临床特征，以便决定是否转诊给临床遗传学家。

# Article rating:

Appears moderately imbalanced: The article provides some useful information, but is missing several important points or pieces of evidence that would be required to present the discussed topics in a balanced and reliable way. You are encouraged to seek a more balanced perspective on the presented issues by exploring the provided research topics and looking at different information sources.

# Article analysis:

这篇文章是一篇系统综述，旨在探讨胸骨凹陷与先天遗传疾病之间的关联，并为临床医生提供实用指南。文章通过对文献进行系统检索，总结了与胸骨凹陷相关的20种不同遗传疾病，并提供了一个评分表格，以帮助临床医生评估关键的临床征象，并决定是否转诊给临床遗传学家。

然而，这篇文章存在一些潜在的偏见和局限性。首先，文章没有明确说明文献检索的策略和标准，可能导致对相关文献的漏报或选择性报道。其次，在确定与胸骨凹陷相关的遗传疾病时，仅考虑了至少有五例PE报道的研究，可能排除了一些罕见但确实存在关联的遗传变异。此外，文章没有提及对纳入文献进行质量评估或风险偏倚评估的方法。

另外，文章没有提供足够的证据支持其所得出的结论。虽然作者总结了每种遗传疾病的特征和重要临床征象，但并未提及这些征象在多大程度上与胸骨凹陷的发生有关。此外，文章没有提供任何数据或研究结果来支持评分表格的有效性和准确性。

此外，文章没有探讨可能存在的风险和副作用。例如，在决定是否进行遗传分析时，可能需要考虑患者和家庭的心理压力、经济负担以及可能带来的不确定性。文章也没有平等地呈现双方观点，而是偏向于推荐转诊给临床遗传学家。

综上所述，尽管这篇文章提供了一个关于胸骨凹陷与遗传疾病关联的综述和指南，但其存在一些潜在的偏见和局限性。进一步的研究和证据需要支持这些结论，并应该更全面地考虑患者和家庭的需求和风险。

# Topics for further research:

* 胸骨凹陷的遗传机制
* 胸骨凹陷的临床表现和影响
* 胸骨凹陷的治疗方法和效果
* 胸骨凹陷的心理和社会影响
* 胸骨凹陷的预防和早期筛查方法
* 胸骨凹陷的长期预后和生活质量

# Report location:

<https://www.fullpicture.app/item/0a82ae56054436f010915333a720364f>