

# OBSAH

## Editorial

Šípek A. .... 3

## Původní práce

Šípek A. *et al.* Vrozené vady u dětí narozených v České republice v období 1994–2015. .... 9

## Přehledové články

Stejskal D. Klinická genetika ve 21. století ..... 4

Foretová L. Dědičné nádorové syndromy, jejich testování a prevence ..... 15

Zemanová Z. *et al.* Význam cytogenetické a molekulárně cytogenetické analýzy v diagnostice hematologických malignit v době nových sekvenačních technik ..... 22

Vrtěl P. *et al.* Vyhledávání genetických variant u trombofilních stavů ..... 28

Macek M. jr. Vzácná onemocnění a jejich domácí a mezinárodní kontext v roce 2019 ..... 33

Havlovicová M. *et al.* Specifika informovaného souhlasu v klinické genetice a genetickém poradenství ..... 38

## Legislativa

Teska Arnoštová L. Problematika výjimečné úhrady podle § 16 zákona o veřejném zdravotním pojištění. .... 44

# CONTENTS

## Editorial

Šípek A. .... 3

## Original articles

Šípek A. *et al.* Congenital anomalies in children born in the Czech Republic in 1994–2015 ..... 9

## Review articles

Stejskal D. Clinical genetics in the 21<sup>st</sup> century ..... 4

Foretová L. Hereditary cancer syndromes, their testing and prevention ..... 15

Zemanová Z. *et al.* Implication of cytogenetic and molecular cytogenetic analysis in diagnosis of hematological malignancies in the era of the new sequencing techniques ..... 22

Vrtěl P. *et al.* Searching for genetic variants associated with thrombophilia ... 28

Macek M. jr. Rare diseases in the year 2019 – the Czech and international context ..... 33

Havlovicová M. *et al.* Unique characteristics of informed consent in clinical genetics and genetic counselling ..... 38

## Legislation

Teska Arnoštová L. The issue of exceptional reimbursement under Section 16 of the Public Health Insurance Act ..... 44