

Abstrakt

Detailní znalost genetické informace studovaného organismu je stěžejní pro mnohá odvětví moderního výzkumu. Současné sekvenační technologie neumožňují přečíst celou molekulu DNA vcelku, proto jsou získávány pouze úseky genomové sekvence, které samotné nejsou dostatečně informativní. Cílem genomicko-bioinformatického přístupu je složit tyto úseky do původní genomové sekvence – genomové assembly. Jedná se o náročný proces, ke kterému je potřeba výkonná počítačová infrastruktura, specializované softwary a expertní personál. Existuje celá řada softwarů (assemblerů), jejichž cílem je zrekonstruovat původní genetickou informaci daného organismu, které se liší ve velikosti skládaného genomu a druhu organismu. Výsledná kvalita genomové assembly je závislá na typu assembleru a nastavení jeho parametrů. Je tedy vhodné vytvořit několik assembly a jejich kvalitu následně vyhodnotit na základě technických a biologických metrik. Tato práce popisuje základní metody masivně paralelního sekvenování, dále se zabývá algoritmy skládání genomových assembly a popisuje metriky, pomocí kterých se vyhodnocuje kvalita výsledných genomových assembly. Praktická část je zaměřena na tvorbu assembly ptačí motolice *Trichobilharzia szidati* pomocí dvou programů a následné zhodnocení kvality obou assembly.