

## Abstrakt

Lidské inverze jsou balancované strukturní variace, což způsobuje potíže při jejich analýze. Díky metodě PEM (paired-end sekvenování a mapování) došlo k obrovskému pokroku při studiu inverzí. Inverze mají důležitou roli jako evoluční činitel, přispěly ke vzniku gonozómů, speciaci šimpanzů a lidí a inv17q21.3 a inv 8p23.1 vykazují znaky přirozeného výběru. Inverze byly spojeny s patogenními změnami fenotypu, ať už přímým ovlivněním struktury genu (např. inv5p15.1q14.1), regulace genové exprese (inv7q21.3q35) nebo fungují jako predispozice k sekundárním genomovým přestavbám (inv7q11.23). Polymorfismus lidských inverzí je dokumentován databází InvFEST, avšak jen malá část z uvedených inverzí je validována a detailní analýzu komplikuje především častá lokalizace bodů zlomu v repetitivních oblastech.

**Klíčová slova:** inverze, chromozom, gen, onemocnění, evoluce, PEM, polymorfismus

## Abstract

Human inversions are a type of balanced structural variations, making it difficult to analyze them. Thanks to PEM (paired-end sequencing and mapping), there has been tremendous progress in studying inversions. Inversions play an important role as an evolutionary factor, contributing to the formation of gonosomes, speciation of chimpanzees and humans, and inv17q21.3 and inv 8p23.1 exhibit natural selection features. Inversions have been related to pathogenic phenotypic changes both by directly affecting gene structure (e. g. inv5p15.1q14.1), regulation of gene expression (inv7q21.3q35) and by predisposing to other secondary arrangements (inv7q11.23). Polymorphism of human inversions is documented by the InvFEST database, but only a small fraction of these inversions is validated, and detailed analysis complicates the frequent location of breakpoints within repeated regions.

**Key words:** inversion, chromosome, gene, disease, evolution, PEM, polymorphism