基因组结构变异（Structural Variation，SV）是基因组上大尺度的核苷酸序列重排性变化，它包括长度大于50bp的插入（INS）、缺失（DEL）、倒位（INV）、重复（DUP）、易位（BND）[1]。相关研究表明，平均每个人类个体上存在大约两万个结构变异[2]，结构变异尽管相较于单核苷酸变异（SNV）、短插入缺失变异（INDEL）数量较少，但因其变异长度较大，因此对基因组上核苷酸序列的影响是最广泛的[3]。结构变异会改变基因序列信息，进而影响转录过程，改变蛋白质空间结构，从而引发性状与表型的改变[4]。此外，结构变异对基因表达调控[5]、种群多样性[6]等方面有着重要影响，同时与以自闭症[7]、阿尔兹海默症[8]等为代表的许多疾病的引发有密切的关系。

结构变异会对人类遗传、进化产生影响，形成个体之间的差异，影响种群的发展与演进。对于同一个群体，相当数量的结构变异对于群体中大部分个体是共享的，这些共享的结构变异可以有效对群体的特征与结构进行刻画[9]。此外，在群体中仍存在个体特有的结构变异，这些个体特有的结构变异反映了个体独有的特性，通过对特有结构变异以及个体表型的分析，能够发掘结构变异与表型、疾病等的重要关系[10]。

随着国际千人基因组计划的实施与推动[11-13]，各国也纷纷启动了本国的大规模人群基因组计划[14-17]，希望通过分析和构建本国、本民族的基因组变异图谱，更加深入地解读本国人群在遗传、进化上的机理，为接下来开展的疾病诊治、精准健康发展提供支撑。结构变异作为对基因序列影响最为广泛的基因组变异类型，如何高效、精准的检测群体结构变异已成为当前群体基因组研究中的核心。因此我们基于多层过滤的质量控制，多种算法的联合检测、多维度变异融合和校对，开发了一个高性能的群体结构变异检测工作流，实现了群体基因组结构变异的全面、精准检测。该工作流总体分为四个环节：基因组测序片段比对，单样本基因组结构变异检测，单样本基因组结构变异融合以及群体基因组结构变异检测（如图1所示）。