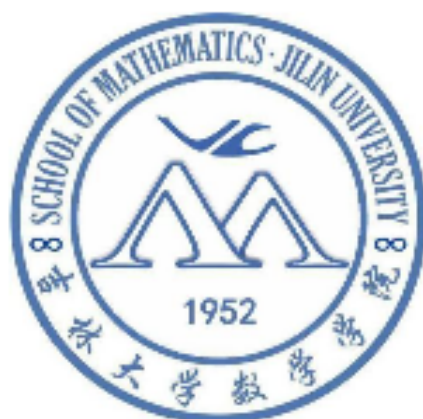




# 吉林大学数学建模竞赛



参赛编号： \_\_\_\_049\_\_\_\_

题目： \_\_\_\_B\_\_\_\_

2025

Title

2025 年 9 月 4 日

摘 要

摘要

关键词： 关键词

## 一、问题重述

### 1.1 问题背景

问题背景 NIPT (Non-invasive Prenatal Test, 无创产前检测) 是一种通过采集孕妇外周血中胎儿的游离 DNA 片段, 分析胎儿染色体是否异常的产前筛查技术。该技术主要用于早期发现如唐氏综合征 (21 号染色体异常)、爱德华氏综合征 (18 号染色体异常) 和帕陶氏综合征 (13 号染色体异常) 等常见染色体疾病。NIPT 的准确性高度依赖于胎儿性染色体浓度: 男胎 Y 染色体浓度需达到或超过 4%, 女胎 X 染色体浓度需无异常。

孕妇的孕周、BMI (身体质量指数) 等因素会影响胎儿染色体浓度的检测准确性。因此, 合理分组孕妇并确定最佳检测时点, 对提高检测成功率、降低因延迟发现胎儿异常所带来的风险 (如治疗窗口期缩短) 具有重要意义。

### 1.2 问题要求

问题一: 分析胎儿 Y 染色体浓度与孕妇孕周数、BMI 等指标的相关性, 建立关系模型并检验其显著性。

问题二: 以男胎孕妇的 BMI 为主要因素, 对其进行合理分组, 确定每组的最佳 NIPT 时点, 以最小化潜在风险, 并分析检测误差对结果的影响。

问题三: 综合考虑体重、年龄、检测误差及 Y 染色体浓度达标比例等因素, 对男胎孕妇的 BMI 进行分组, 确定每组的最佳 NIPT 时点, 以最小化潜在风险, 并分析检测误差的影响。

问题四: 针对女胎孕妇, 以 21、18、13 号染色体非整倍体为判定依据, 结合 X 染色体 Z 值、GC 含量、读段数、BMI 等因素, 建立女胎异常的判定方法。

## 二、符号说明

符号	说明
$G_a$	孕周
$V$	胎儿 Y 染色体浓度

## 三、问题分析

- 针对问题一: 本问题的核心是定量探究胎儿 Y 染色体浓度  $V$ 、孕妇孕周数  $G_a$  和 BMI 值之间的统计关系。依题意, 得有以下思路:

首先进行**数据预处理**, 对孕周数据进行**标准化处理**, 转换为连续数值 (如 12w+3d 转换为 12.43 周)。针对 Y 染色体浓度  $V$ , 进行 Logit 变换或 Arcsin 平方根变换可以满足线性模型对因变量的要求。此外, 还需处理缺失值, 并基于测序质量指标 (如 GC 含量、过滤比例) 剔除异常样本。

接着进行**探索性分析 (EDA)**, 绘制 Y 染色体浓度随孕周变化的散点图和平滑曲线并按 BMI 分层展示其变化趋势。计算 Spearman 相关系数, 以初步评估 Y 染色体浓度与孕周、BMI 之间的相关性。

然后开始**构建模型**: 考虑到数据可能存在非线性和个体重复测量的情况 (同一孕妇多次检测), 我们决定在广义可加混合模型 (GAMM) 和线性混合效应模型 (LMM) 做出选择。我们的模型将包含孕周  $G_a$  的非线性平滑项、BMI 的线性

(或平滑)项、以及可能的孕周与 BMI 的交互项。孕妇 ID 将被设置为随机截距,以控制个体差异。

之后检验与解释**显著性**,通常使用似然比检验 (LRT),或者基于 REML 的 **F 检验**来评估孕周平滑项、BMI 主效应及交互项的统计显著性。绘制不同 BMI 水平下 Y 染色体浓度随孕周变化的预测曲线来更直观解释变量间的关系。

最后分析**稳健性**:检查残差、尝试不同的变量变换方式、在数据子集上进行交叉验证,以检验最终模型的稳健性和可靠性。

- 针对问题二:
- 针对问题三:

## 四、问题一模型的建立与求解

### 4.1 数据分析与处理

### 4.2 建模求解

## 五、问题二模型的建立和求解

### 5.1 数据分析与处理

### 5.2 建模求解

## 六、问题三模型的建立与求解

### 6.1 数据分析与处理

### 6.2 建模求解

### 6.3 模型效果检验

### 6.4 策略分析

## 附录 A 支撑材料文件列表

文件名	文件类型	简介
附件.xlsx	Excel 表格文件	孕妇数据集

## 附录 B 源数据

## 附录 C 所用软件

所用软件包括：Excel、PycharmCommunity、VisualStudioCode、TexStudio

## 附录 D 代码

```
//Just a example for testing
#include <stdio.h>
#include <math.h>
#define ONE 1

#if 0
//nothing
#endif

#if 1
//highlight
#endif

union Node{
    int a;
    char b;
};

int main(){
    union Node node;
    node.a = 1;
    if(node.b == 0)
        printf("Big Endian");
    else
        printf("Little Endian");
    return 0;
}
```