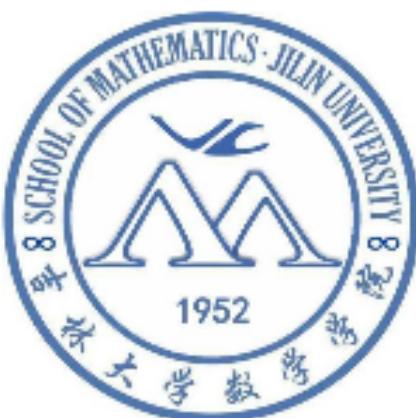




吉林大学数学建模竞赛



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;
}
```