

数学建模比赛

摘要

本文针对NIPT（无创产前检测）技术中最佳检测时点选择与胎儿异常判定的问题，通过建立数学模型，对孕妇进行合理分组并确定最佳检测策略，以最小化潜在风险并提高检测准确性。我们综合利用了数理统计等方法，系统地解决了题目提出的四个问题。

针对问题一

针对问题二

针对问题三

关键词：

一 问题重述

1.1 问题背景

NIPT (Non-invasive Prenatal Testing, 无创产前检测) 作为一项革命性的产前筛查技术, 通过采集孕妇外周血中的胎儿游离DNA进行测序分析, 能够有效评估胎儿常见染色体非整倍体异常的风险[1]。该技术具有无创、安全、准确性高等特点, 已成为临床产前筛查的重要手段。

在实际临床应用中, NIPT检测的准确性受到多种因素影响, 其中胎儿游离DNA浓度 (特别是Y染色体浓度对于男胎) 是关键因素之一。临床实践表明, 胎儿Y染色体浓度与孕妇孕周数及身体质量指数 (BMI) 存在显著相关性[2]。同时, 检测时机的选择对于尽早发现胎儿异常、降低临床风险至关重要: 早期发现 (12周以内) 风险较低, 中期发现 (13-27周) 风险较高, 而晚期发现 (28周以后) 风险极高。

目前临床通常根据孕妇BMI值进行简单分组并确定统一的检测时点, 但这种方法未能充分考虑孕妇年龄、体重等个体差异, 可能导致部分孕妇错过最佳检测时机, 增加临床风险。因此, 需要建立更加科学、个性化的NIPT时点选择模型, 为不同特征的孕妇群体制定最优检测策略。

1.2 问题要求

附件提供了某地区 (大多为高BMI) 孕妇的NIPT检测数据, 包括孕妇年龄、BMI、孕周数、胎儿染色体浓度、Z值、GC含量、读段数等相关指标。现需要根据这些数据建立数学模型, 解决以下问题:

问题一: 基于附件中的数据, 分析胎儿Y染色体浓度与孕妇孕周数、BMI等指标的相关特性, 建立合适的数学模型描述它们之间的关系, 并对模型的显著性进行统计检验。

问题二: 临床证明男胎孕妇的BMI是影响胎儿Y染色体浓度达标时间 (浓度 $\geq 4\%$ 的最早时间) 的主要因素。请对男胎孕妇的BMI进行合理分组, 确定每组的BMI区间和最佳NIPT检测时点, 使得孕妇的潜在风险最小, 并分析检测误差对结果的影响。

问题三: 综合考虑体重、年龄等多种因素对男胎Y染色体浓度达标时间的影响, 同时考虑检测误差和胎儿Y染色体浓度达标比例, 根据男胎孕妇的BMI进行合理分组, 确定每组的最佳NIPT检测时点, 使孕妇潜在风险最小, 并分析检测误差对结果的影响。

问题四: 针对女胎异常的判定问题, 以女胎孕妇的21号、18号和13号染色体非整倍体为判定结果, 综合考虑X染色体及上述染色体的Z值、GC含量、读段数及相关比例、BMI等因素, 建立女胎异常的判定模型和方法。

二 问题分析

问题一:

问题二:

问题三:

三 模型假设

- 1.假设附件所提供的孕妇NIPT检测数据真实、准确，且数据样本足以反映胎儿染色体浓度与孕妇孕周、BMI等指标间的统计规律。
- 2.假设题目中给出的Y染色体浓度4% 的临界值是可靠且普适的。
- 3.假设具有相似特征（如处于同一BMI区间）的孕妇群体，其胎儿Y染色体浓度的增长规律和达标时间具有相似的统计特征。
- 4.假设题目所提供的特征（包括但不限于X、21、18、13号染色体的Z值、GC含量、读段数比例及孕妇BMI等）包含了足以有效判别女胎染色体是否异常的信息。