

如何生下一個健康的小寶寶

成大醫院婦產科 郭保麟

各位親愛的準媽媽們，您現在對於肚子裡面的小生命，一定是充滿了期待，同時又夾雜一些不安的情緒：我的小寶寶是不是完全正常呢？以下分幾個部份來告訴您肚子內小生命孕育的過程以及如何生下一個健康的小寶寶。

一、一些基本的遺傳學觀念

我們人體的遺傳物質由三萬到五萬對基因所組成，這些基因排列在二十三對（四十六個）染色體上面，其中一半的基因（染色體）來自爸爸，一半來自媽媽。所以一個健康的小生命的形成，需要有幾個條件，一是正常的精子和卵子結合（每個正常的精子和卵子各含有 3 萬~5 萬個基因或 23 個染色體），二是結合之後的二細胞胚胎有正常的分化過程，大約在三個月的時候，一個具體而微的胎兒已經成形。第三是小小的胎兒在媽媽的子宮內可以順利地長大到足月，然後平安出生。

二、先天性疾病可以分成三大類

根據發生學（胚胎學）上的原因來區分，先天性疾病可以分成三大類。第一類是單基因疾病；亦即三萬到五萬個基因之中，單一的基因發生缺陷，造成身體某些特定的機能出現異常。第二類是染色體異常；亦即染色體增多或減少了一部份，或不同染色體之間發生互換。一般而言，染色體異常涉及多基因的功能異常，其表現要來得比單基因疾病嚴重，而且大多是所有的器官系統都會發生異常。第三類是先天畸形；大部份先天畸形的原因至今尚不清楚，但有一部份的先天畸形，例如兔唇、先天性心臟病、神經管缺損，是由於多個基因與環境互動所造成的。總括起來說，每一百個新生兒，平均有二個、三個會有從輕微到嚴重不等的先天性疾病。

三、如何生下健康的小寶寶—產前遺傳檢查之標準作業流程

到目前為止，除了少數的特例之外，並沒有有效的方法，可以防止先天性疾病的發生，目前醫學界所能夠做的，是根據一套嚴謹的作業流程，及早篩檢出有先天性疾病的胎兒，從而讓父母親以及醫師可以及早擬出因應的對策，這些作業流程包括：

- (1) 地中海型貧血篩檢（懷孕初期）
- (2) 唐氏症篩檢（15~20 週）
- (3) 德國麻疹及梅毒血清測驗（懷孕初期）
- (4) 詳細超音波檢查（懷孕 18~24 週）
- (5) 新生兒篩檢（出生之後 48 小時）

另外，如果需要採取胎兒細胞或組織作特殊的檢查，醫師會安排孕婦接受侵襲性的胎兒檢查，這些檢查包括羊膜穿刺術、絨毛膜取樣，以及臍血採樣。

四、目前的作業流程還有那些盲點？

儘管幾十年來，醫界已經發展出各式各樣的技術，來防止先天性異常的發生，但是目前的篩檢作業，還是免不了有一些盲點存在，這些盲點包括：

1. 有少部份的先天畸形仍然無法由超音波看出來。
2. 單基因疾病的檢查祇檢查特定的基因，而目前仍然有許多疾病的基因尚未被鑑定出來。
3. 例行性的羊膜穿刺術祇能檢驗出胎兒染色體異常。
4. 純粹功能性的障礙，例如部份智障、耳聾、自閉症、精神分裂症，仍然無法作產前診斷。
5. 有些胎兒畸形要到二十四週之後才出現，但是目前法律所規定的墮胎最後期限，是二十四週。

五、準媽媽準爸爸們可採取積極的行動，以減少胎兒發生先天性疾的機會

儘管目前我們對於先天性疾病的發生，仍然沒有非常有效的預防策略，但是準媽媽及準爸爸仍然可以採取一些積極的步驟，以減低生下不正常小寶寶的風險。這些步驟包括：

1. 適當、均衡的飲食。為了防止小寶寶發生神經管缺損，我們建議準媽媽從從預備懷孕開始，到妊娠的頭三個月之間，每日服用足量的葉酸及維生素 B12。但是要注意每日維他命 A 的攝取量儘不要超過一萬單位。
2. 避免服用致畸胎藥物：目前已被確認的致畸胎藥物共有十幾種，準媽媽們在服用藥物之前，最好先找醫師諮商。

- 3.維持良好的生活習慣：準爸爸及準媽媽們要特別遠離不良的生活習慣，例如避免不當的婚外性行為、抽煙、酗酒、嗑藥，這些都會增加胎兒異常及其他妊娠合併症發生的機會。
- 4.積極掌握自己的健康狀況，孕婦如果有下列疾病，會增加胎兒異常發生的機會，例如：甲狀腺機能異常、癲癇、糖尿病及各種自體免疫疾病。但是如果準媽媽們能夠在懷孕前或妊娠初期就與醫師合作，把這些疾病控制好，仍然有相當高的機會，可以生下正常的小寶寶。
- 5.了解自己是否屬於遺傳上的高危險群病人。準爸爸及準媽媽們必須充份了解：如果自己有下列的情況，小寶寶生先天異常機會比較高，最好在準備懷孕之前就充份與醫師諮商，在懷孕期間也必須接受特別詳細的檢查。這些情況包括：重覆性妊娠喪失（連續兩次或此上的流產或死產），曾經生育過染色體異常的小孩，曾經生育過先天畸形的小孩，以及家族性智障。

六、結論

生下一個健康而正常的小寶寶，不祇是每位準爸爸、準媽媽，也是每一位婦產科醫師最大的夢想。雖然目前的醫療科技已經非常進步，但是仍然有其限制。大家需要攜手合作，把生下不正常小寶寶的機會降到最低，同時也讓每一個必須出生的先天異常小寶寶，在出生之前就做好妥善的治療規劃，出生之後能得到最妥善的照顧。