

Marcadores blandos

SERIE DE EDUCACIÓN PARA PACIENTES

Un **marcador blando** es algo que su proveedor de atención médica podría ver durante una **ecografía** de rutina en el segundo trimestre del embarazo. Si se encuentra un marcador blando, no indica necesariamente una anomalía en el desarrollo o el crecimiento de los órganos del bebé. En muchos casos, puede representar simplemente una *variante normal*, una diferencia inofensiva en la anatomía del bebé. Según las circunstancias, es posible que sea necesario o no realizar ecografías de seguimiento o pruebas adicionales. Sin embargo, si hay otros factores de riesgo presentes, encontrar un marcador blando puede significar que el feto tiene un mayor riesgo de sufrir un **trastorno genético** conocido como **aneuploidía**.

¿Qué es la aneuploidía?

La aneuploidía es un trastorno genético en el que faltan **cromosomas** o hay **cromosomas** adicionales. La aneuploidía más común es el **síndrome de Down**. En lugar de las dos copias normales del cromosoma 21, hay una copia adicional. Tener un cromosoma adicional se llama **trisomía**. Otras aneuploidías comunes incluyen la trisomía 13 y la trisomía 18. Se ofrecen pruebas prenatales para detectar estos trastornos a todas las personas embarazadas.

¿Qué pruebas prenatales están disponibles para la aneuploidía?

Existen dos tipos diferentes de pruebas disponibles para detectar ciertos trastornos genéticos, como la aneuploidía: **pruebas de detección genética prenatal** y **pruebas de diagnóstico genético prenatal**. Las pruebas de detección pueden indicar si el feto tiene un riesgo alto o bajo de tener un trastorno genético. Las pruebas de diagnóstico pueden indicar con un alto grado de certeza si el feto tiene un trastorno genético.

Pruebas de detección genética prenatal

Las pruebas de detección genética prenatal incluyen la **detección de ADN libre circulante (ADNlc)** (también denominada **prueba prenatal no invasiva** o **PPNI**) y la detección en suero. La detección en suero mide la cantidad de determinadas sustancias en la sangre para evaluar el riesgo de aneuploidía. Estas pruebas no se realizan con tanta frecuencia como las de ADNlc.

La **detección de ADN libre circulante (ADNlc)** (también denominada **prueba prenatal no invasiva** o **PPNI**) es un análisis de sangre que puede realizarse partir de las 10 semanas de

embarazo. En esta prueba se buscan anomalías cromosómicas en pequeños fragmentos de material genético (ADN) procedentes de la **placenta**. La detección de ADNlc puede evaluar el riesgo de síndrome de Down, trisomía 13, trisomía 18 y algunos trastornos de los cromosomas sexuales en el feto.

Los resultados de la prueba de ADNlc se señalan como de “bajo riesgo” o “alto riesgo”:

- Un resultado de bajo riesgo en la prueba de detección de ADNlc significa que existe una menor probabilidad de que el feto tenga un trastorno cromosómico en comparación con la población general. Sin embargo, todavía existe una pequeña posibilidad de que el feto esté afectado.
- Un resultado de alto riesgo en la prueba de detección de ADNlc significa que existe una mayor probabilidad de que el feto tenga un trastorno cromosómico en comparación con la población general. Se necesita una prueba de diagnóstico para saber con certeza si el feto está afectado.

Pruebas de diagnóstico genético prenatal

Las pruebas de diagnóstico incluyen una ecografía detallada, **amniocentesis** y **biopsia coriónica**. Las pruebas de diagnóstico genético prenatal son la forma más precisa de saber si el feto tiene una aneuploidía. Se ofrecen pruebas de diagnóstico a todas las personas embarazadas como una primera prueba genética (en lugar de una prueba de detección), sin importar la edad o los factores de riesgo.

¿Cuáles son los factores de riesgo para tener un feto con una aneuploidía?

Los siguientes factores de riesgo se han relacionado con un mayor riesgo de aneuploidía:

- edad materna (generalmente mayor de 35 años);
- resultados de pruebas de detección genética del primer o segundo **trimestre** que muestran un alto riesgo de aneuploidía;
- hallazgos de ecografías del primer o segundo trimestre relacionados con un alto riesgo de aneuploidía.

¿Cuándo se encuentran los marcadores blandos?

La mayoría de los marcadores blandos se encuentran durante la ecografía del segundo trimestre, a veces llamada “**exploración anatómica**”. Este examen se realiza entre las semanas 18 y 22 del embarazo para controlar el desarrollo de los órganos y partes del cuerpo del feto. Algunas anomalías estructurales se pueden encontrar durante este examen.

¿Cuáles son los diferentes tipos de marcadores blandos?

Los marcadores blandos comunes que se encuentran en una ecografía se enumeran en la [tabla que aparece más abajo](#).

¿Qué puedo esperar si mi ecografía muestra un marcador blando, no tengo otros factores de riesgo de aneuploidía y, por lo demás, mi embarazo es saludable?

Si se encuentra un marcador blando en la exploración anatómica de rutina, se le ofrecerá una ecografía detallada para comprobar si el marcador está aislado. Un marcador blando aislado ocurre en ausencia de otra anomalía, crecimiento fetal deficiente o cualquier otro marcador blando.

Si el examen confirma que el marcador blando está aislado, los siguientes pasos dependerán de los resultados de la prueba de ADNlc. Si el resultado de su prueba de ADNlc es de bajo riesgo, generalmente no se recomiendan pruebas adicionales. Si no se ha realizado una prueba de ADNlc, es posible que se le ofrezcan pruebas genéticas y asesoramiento genético para evaluar sus factores de riesgo genéticos. Algunos marcadores blandos también incitan a su médico a buscar una infección

u otros síndromes genéticos, como la fibrosis quística, que no se detectan mediante la prueba de ADNlc o la detección en suero.

Usted tiene la opción de decidir si desea realizarse una ecografía detallada. La Sociedad de Medicina Materno-Fetal (SMFM) le recomienda hablar sobre este examen con su proveedor de atención médica para que pueda tomar una decisión informada.

¿Qué puedo esperar si mi ecografía detallada muestra múltiples marcadores blandos o si tengo otros factores de riesgo genéticos para la aneuploidía?

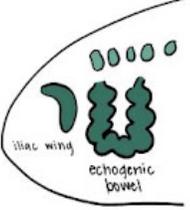
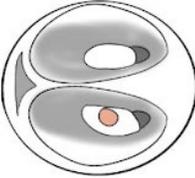
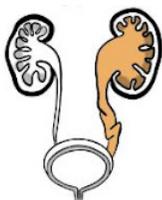
Es posible que se le ofrezcan pruebas de diagnóstico con amniocentesis, según el tipo de marcador blando, los resultados de su prueba anterior de ADNlc y de la ecografía detallada y la salud de su embarazo. Una amniocentesis puede determinar con un alto grado de precisión si el feto tiene una aneuploidía. También puede identificar otros trastornos genéticos que usted y su proveedor de atención médica pueden solicitar.

Sus preferencias y creencias sobre lo que haría si los resultados de la amniocentesis muestran un trastorno influyen en si desea realizarse esta prueba. Su proveedor de atención médica puede explicarle lo que se sabe sobre el marcador blando, revisar sus factores de riesgo y analizar todas sus opciones para ayudarla a usted y a su familia a tomar una decisión informada.

¿Necesitaré cuidados especiales durante el embarazo si se encuentra un marcador blando?

Algunos marcadores blandos aislados están relacionados con problemas del embarazo que no están relacionados con la aneuploidía. Por este motivo, es posible que su proveedor de atención médica le recomiende pruebas y ecografías adicionales para algunos marcadores blandos. La tabla explica las pruebas recomendadas y por qué podrían ser necesarias.

Tipos de marcadores blandos

| Ilustración | Marcador blando | Descripción | Se necesita cuidado adicional durante el embarazo |
|---|--|---|--|
|  | Foco ecogénico intracardiaco (FEI) | Una pequeña área en el corazón que se ve tan clara como el hueso | Ninguno |
|  | Intestino ecogénico | Un área más clara de lo normal en el tubo digestivo | Este marcador se ha relacionado con la fibrosis quística , el crecimiento fetal deficiente, la infección por citomegalovirus (CMV) y la hemorragia. Dependiendo de su historial médico, se puede recomendar una ecografía para controlar el crecimiento fetal en el tercer trimestre, pruebas genéticas para detectar fibrosis quística y pruebas para detectar infección por CMV. |
|  | Quiste de plexo coroideo (QPC) | Una pequeña área de líquido en una parte del cerebro llamada plexo coroideo | Ninguno |
|  | Arteria umbilical única (AUU) | Un cordón umbilical que tiene solo una arteria en lugar de las dos arterias normales | El riesgo de bajo peso al nacer (restricción del crecimiento fetal) puede ser mayor en fetos con una AUU. Se puede recomendar una evaluación del crecimiento en el tercer trimestre. |
|  | Dilatación de las vías urinarias (DVU) | Agrandamiento de un área del riñón | Se puede recomendar repetir la ecografía en el tercer trimestre para controlar los riñones. |
|  | Húmero, fémur o ambos acortados | Huesos de la parte superior del brazo o del muslo acortados | Cuando se detecta en el segundo trimestre, se puede recomendar repetir la ecografía en el tercer trimestre para controlar el crecimiento y las extremidades del feto. |
|  | Pliegue nucal engrosado | Piel engrosada del cuello del feto; también se puede detectar durante el primer trimestre | Ninguno |
|  | Hueso nasal ausente o hipoplásico | El hueso nasal está ausente o es más pequeño de lo esperado | Ninguno |

Datos interesantes

- Un marcador blando es un hallazgo menor que se observa durante una ecografía del embarazo.
- Un marcador blando suele ser una variación del desarrollo fetal normal. Sin embargo, cuando hay otros factores de riesgo presentes o hay más de un marcador blando, puede significar que el feto tiene un mayor riesgo de sufrir un trastorno genético conocido como aneuploidía (un número anormal de cromosomas).
- Si se encuentra un marcador blando, se le ofrecerá una ecografía detallada.
- Si la ecografía detallada confirma que el marcador blando está aislado y usted ha obtenido un resultado de bajo riesgo en una prueba de detección prenatal (por ejemplo, prueba de ADN libre circulante), puede estar segura de que la posibilidad de aneuploidía en el feto es muy baja. En este caso no se necesitan otras pruebas genéticas.
- Algunos marcadores blandos aislados están relacionados con problemas del embarazo que no están relacionados con la aneuploidía. Por este motivo, su proveedor de atención médica puede recomendarle pruebas e imágenes adicionales para algunos marcadores blandos.
- Si el marcador blando no está aislado o si existen otros factores de riesgo para la aneuploidía, se le puede ofrecer una amniocentesis, dependiendo del tipo de marcador blando, los resultados de su prueba anterior de ADNlc y de la ecografía detallada y la salud de su embarazo.

Glosario

Amniocentesis: procedimiento en el que se extrae una muestra de líquido amniótico del útero durante el embarazo y se analiza para buscar problemas genéticos en el feto.

Exploración anatómica: ecografía de rutina que se realiza entre las semanas 18 y 22 del embarazo para controlar el desarrollo de las partes del cuerpo y los órganos del feto.

Aneuploidía: trastorno genético en el que faltan cromosomas o hay cromosomas adicionales.

Prueba de detección de ADN libre circulante (ADNlc): prueba de detección prenatal que busca ciertos trastornos cromosómicos en el feto. Utiliza pequeños trozos de ADN (material genético) de la placenta que circulan en la sangre de una persona embarazada. También se llama prueba prenatal no invasiva (PPNI).

Biopsia coriónica (BC): procedimiento en el que se extrae y analiza una pequeña muestra de vellosidades, que son una parte de la placenta, para buscar problemas genéticos en el feto.

Cromosomas: estructuras dentro de las células que transportan los genes, las piezas de material hereditario que se transmiten de padres a hijos.

Fibrosis quística: trastorno hereditario causado por la producción de mucosidad espesa y pegajosa que puede acumularse en órganos como los pulmones y el páncreas y provocar daños, obstrucciones e infecciones. Es el resultado de un gen transmitido de generación en generación.

Citomegalovirus (CMV): virus que puede transmitirse de una persona embarazada al feto en desarrollo. Los bebés que nacen con CMV pueden tener problemas como ictericia, agrandamiento del hígado y del bazo, y erupción cutánea. Los bebés que no presentan síntomas al nacer pueden desarrollar sordera, dificultades cognitivas, problemas oculares y convulsiones.

Ecografía detallada: ecografía que proporciona una evaluación integral de las partes del cuerpo y los órganos del feto.

Feto: etapa de desarrollo durante el embarazo desde las 9 semanas hasta el nacimiento.

Trastorno genético: cualquier trastorno causado por un cambio genético, un número o una estructura anormal de cromosomas o una combinación de factores genéticos y de otro tipo.

Pruebas prenatales no invasivas (PPNI): análisis de sangre prenatales que miden ciertas sustancias en la sangre de la madre o analizan fragmentos de ADN placentario para detectar aneuploidías.

Placenta: un órgano especial que se desarrolla durante el embarazo. Permite la transferencia de nutrientes, anticuerpos y oxígeno al feto. También produce hormonas que mantienen el embarazo.

Pruebas de diagnóstico genético prenatal: pruebas realizadas durante el embarazo que determinan con un alto grado de precisión si hay una enfermedad o un trastorno genético presente en el feto.

Pruebas de detección genética prenatal: pruebas realizadas durante el embarazo que evalúan la posibilidad de que haya un trastorno genético presente en el feto.

Trastorno de los cromosomas sexuales: trastorno genético en el que hay un número o una estructura anormal de los cromosomas sexuales.

Enfermedad de células falciformes: trastorno hereditario que hace que las células sanguíneas adquieran forma de media luna (falciforme), lo que dificulta su paso por los vasos sanguíneos pequeños.

Marcador blando: un hallazgo en la ecografía que suele ser una variación normal, pero que puede asociarse con un trastorno cromosómico.

Trimestre: períodos de tres meses en los que se divide el embarazo. El primer trimestre comprende los meses 1 a 3 (semanas 1 a 12); el segundo trimestre son los meses 4 a 6 (semanas 13 a 27); y el tercer trimestre son los meses 7 a 9 (semanas 28 a 40).

Ecografía: uso de ondas sonoras para crear imágenes de órganos internos o del feto durante el embarazo.

Última actualización: Junio de 2025

Para encontrar un subespecialista en medicina materno-fetal en su área, visite [Find an MFM - Society for Maternal Fetal Medicine](#). La Serie de Educación para el Paciente de Society for Maternal-Fetal Medicine refleja el contenido de las pautas prácticas de la SMFM publicadas actualmente. Cada documento de la serie se ha sometido a una extensa revisión interna antes de su publicación. Los documentos de educación para el paciente no se deben utilizar como sustituto del consejo y la atención de un profesional médico.