https://politecnicadelaciencia.com/

ISSN: 3091-2008

Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

IDENTIFICACIÓN HUMANA MEDIANTE ANÁLISIS DE ADN MITOCONDRIAL EN RESTOS DEGRADADOS

HUMAN IDENTIFICATION THROUGH MITOCHONDRIAL DNA ANALYSIS OF DEGRADED REMAINS

Lizbeth Tatiana Zúñiga Echeverría[1], Verónica Paulina Cáceres Manzano[2]

{tatiana.zuniga@unach.edu.ec[1], vcaceres@unach.edu.ec[2]}

Fecha de recepción: 02/10/2026 / Fecha de aceptación: 18/11/2026 / Fecha de publicación: 24/11/2026

RESUMEN: La identificación humana mediante el análisis de ADN mitocondrial (ADNmt) constituye una herramienta de interés en el ámbito de la criminalística y las ciencias forenses, especialmente cuando la degradación del material biológico dificulta la obtención de perfiles genéticos nucleares, el objetivo de esta investigación fue analizar la utilidad del ADNmt en la identificación de restos humanos degradados, considerando los procedimientos moleculares empleados para su recuperación y las principales limitaciones en su interpretación, para lo cual, se desarrolló una revisión documental narrativa, de enfoque cualitativo y alcance descriptivo, mediante la búsqueda y el análisis de literatura científica publicada en ingés y español en las diferentes bases de datos como PubMed, Scielo, Scopus, Google Scholar, la selección de las publicaciones se fundamentó en su pertinencia temática y contribución científica, priorizando estudios publicados entre 2020 y 2026, los resultados evidenciaron que el número elevado de copias de ADNmt por célula favorece la recuperación de información genética en muestras óseas, dentales, capilares, incluso cuando el ADN nuclear es insuficiente, asimismo la amplificación de fragmentos cortos mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y la secuenciación masiva paralela (MSP) amplían las posibilidades de obtener haplotipos interpretables en muestras degradadas, sin embargo, la heteroplasmia, la contaminación, la presencia de secuencias mitocondriales insertadas en el genoma nuclear (NUMTs) y el patrón de herencia materna condicionan la interpretación de los resultados, se concluye que el ADNmt constituye una herramienta complementaria para establecer compatibilidades o exclusiones de linajes maternos, aunque una coincidencia entre haplotipos no representa, por si sola una identificación individual concluyente.

[1]Universidad Nacional de Chimborazo Riobamba-Ecuador, Estdiante de la Maestrìa en Criminalística y Ciencias Forenses, Técnico de Apoyo Académico Facultad Ciencias de la Salud, https://orcid.org/0009-0008-6988-7179

[2]Universidad Nacional de Chimborazo, "Grupo Interdiciplinario de Ciencias de la vida y Productos Naturales, Grupo de Investigación Equidad Políticas Públicas y Sostenibilidad (EQUIPOS), Docentes de la Facultad de Ciencias de la Salud, Carrera de Laboratorio Clínico y Odontología, Riobamba, Ecuador. Docente de la Maestría en Criminalística y Ciencias Forenses, Riobamba. Ecuador, https://orcidorg/0000-0001-5710-5661

https://politecnicadelaciencia.com/

ISSN: 3091-2008

Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

Palabras clave: ADN mitocondrial, identificación humana, genética forense, restos degradados

ABSTRACT: Human identification through mitochondrial DNA (mtDNA) analysis is a valuable tool in the fields of criminalistics and forensic science, especially when the degradation of biological material makes it difficult to obtain nuclear genetic profiles. The objective of this research was to analyze the usefulness of mtDNA in identifying degraded human remains, taking into account the molecular procedures used for its recovery and the main limitations in its interpretation. To this end, a narrative literature review was conducted with a qualitative approach and descriptive scope by searching for and analyzing scientific literature published in English and Spanish in various databases such as PubMed, Scielo, Scopus, and Google Scholar. The selection of publications was based on their thematic relevance and scientific contribution, prioritizing studies published between 2020 and 2026. The results showed that the high number of mtDNA copies per cell facilitates the recovery of genetic information in bone, dental, and hair samples, even when nuclear DNA is insufficient; Furthermore, the amplification of short fragments using polymerase chain reaction (PCR) and massive parallel sequencing (MSP) expands the possibilities of obtaining interpretable haplotypes in degraded samples; however, heteroplasmy, contamination, and the presence of mitochondrial sequences inserted into the nuclear genome (NUMTs) and the pattern of maternal inheritance influence the interpretation of the results, it is concluded that mtDNA serves as a complementary tool for establishing the compatibility or exclusion of maternal lineages, although a match between haplotypes does not, by itself, constitute conclusive individual identification.

Keywords: Mitochondrial DNA; human identification; forensic genetics; degraded remains

INTRODUCCIÓN

El análisis del ácido desoxirribonucleico mitocondrial (ADNmt) constituye una herramienta de interés para la identificación humana en el ámbito de las ciencias forenses particularmente, cuando los restos biológicos presentan un deterioro que dificulta la recuperación de información genética, es por eso que, el ADNmt se ubica en las mitocondrias celulares, posee una estructura circular de doble cadena, un elevado número de copias por célula y un patrón de herencia predominantemente materno, estas características favorecen su aplicación en muestras con escasa cantidad de material genético o cuya conservación se encuentra comprometida representando una alternativa relevante en investigaciones criminales y en la búsqueda de personas desaparecidas (1,2,3).

Desde la perspectiva de la criminalística y la genérica forense, el ADNmt puede contribuir a la identificación de restos humanos no identificados, personas desaparecidas y víctimas de acontecimientos en los que la conservación de los tejidos es limitada en ese sentido, su utilidad se relaciona principalmente con la posibilidad de analizar muestras como huesos, dientes y

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

cabellos sin raíz, que pueden conservar información mitocondrial aun cuando el ADN nuclear recuperable es escaso, la comparación de secuencias obtenidas de los restos con muestras de referencia de familiares de línea materna según lo expuesto por los especialistas pueden aportar información para valorar una posible relación biológica, no obstante, los resultados deben interpretarse considerando que las personas de una misma línea materna pueden compartir perfiles mitocondriales similares, por lo que una coincidencia no permite atribuir automáticamente los restos a una persona específica (4,2).

En este sentido, uno de los principales desafíos de este procedimiento es la degradación del material genético, puesto que después de la muerte cesan los mecanismos celulares de reparación del ADN y se desarrollan procesos que favorecen la fragmentación de sus moléculas, por tanto, la conservación del material genético depende, entre otros factores, de la temperatura, la humedad, el pH, la exposición a la radiación ultravioleta y la actividad de los microorganismos, debido que, estas condiciones pueden reducir la cantidad y calidad del ADN disponible y dificultar la amplificación de fragmentos extensos mediante técnicas convencionales, por ello, la selección del tipo de muestra y del protocolo de extracción debe considerar el deterioro real del indicio y las posibilidades de recuperar fragmentos con información relevante (5,6) .

Los avances de las técnicas moleculares han ampliado las posibilidades de estudiar muestras con distintos grados de deterioro, es así que, la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) permite amplificar regiones específicas del ADN, mientras que la secuenciación facilita la determinación del orden de los nucleótidos y facilita la comparación de las secuencias obtenidas, entre los marcadores de interés forense se encuentran las regiones hipervariables HVI y HVII, así como otros polimorfismos de un solo nucleótido mitocondrial, además la secuenciación masiva paralela (MPS) permite analizar numerosas regiones e incluso el mitogenoma completo, es así como se describen resultados favorables con amplificaciones cortas en muestras degradadas, aunque el rendimiento depende del estado del material biológico, la preparación de bibliotécas y los critéticos de calidad del análisis (7,8,9).

A pesar de estas ventajas, la interpretación del ADNmt presenta limitaciones que deben considerarse al formular conclusiones periciales, la herencia materna restringe su capacidad de individualización, mientras que la heteroplasmia entendida como la coexistencia de variantes mitocondriales en un individuo y la posible interferencia de secuencias mitocondriales insertadas en el genoma nuclear (NUMTs) pueden dificultar la lectura de los perfíles genéticos, en consecuencia se requieren controles y procedimientos de calidad además de criterios consistentes para expresar el alcance de la coinidencia genética (10,11) por otro lado, el nivel de degradación no permite establecer por sí solo una estimación cuantitativa exacta del intervalo post mortem, debido a la influencia de múltiples condiciones ambientales y biológicas (12).

En el ámbito jurídico-pericial, los resultados del análisis de ADNmt pueden aportar información relevante para orientar investigaciones y respaldar procesos de identificación humana, siempre

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

que se preserve la integridad de los indicios y se documente adecuadamente su recolección, traslado y procesamiento, por otro lado, la cadena de custodia, la prevención de la contaminación y la exposición objetiva, los halazgos genéticos debe valorarse conjuntamente con las evidencias antropológicas, odontológicas y documentales, sin atribuirle un alcance identificativo superior al permitido (3,12).

En este contexto, el presente artículo tiene como objetivo analizar la utilidad del ADN mitocondrial en la identificación humana a partir de restos degradados, considerando sus características biológicas, los procedimientos moleculares empleados, los avances tecnológicos y las limitaciones que condicionan la interpretación de los resultados, con ello, se busca destacar su aporte a la investigación forense y criminalística, especialmente en situaciones en las que el deterioro de las muestras representa una dificultad para recuperar información genética útil.

MATERIALES Y MÉTODOS

La presente investigación se desarrolló mediante una revisión documental narrativa, con enfoque cualitativo y alcance descriptivo, orientada a analizar la utilidad del ADN mitocondrial (ADNmt) en la identificación humana a partir de restos biológicos degradados, este enfoque permitió recopilar examinar e interpretar información científica relacionada con las características del ADNmt, los procedimientos moleculares empleados para su recuperación y las principales limitaciones de su aplicación en el ámbito de la criminalística y las ciencias forenses.

La búsqueda bibliográfica/documental se orientó a identificar artículos científicos originales, revisiones y documentos técnicos relacionados con las características del ADNmt, los procesos de degradación genética forense, particularmente restos óseos, piezas dentales y tallos capilares, así mismo se consideró investigaciones sobre técnicas de extraccón, amplificación y secuenciación mitocondrial, así como estudios vinculados con la identificación de personas desaparecidas y restos humanos no identificados, debido a su relación directa con el objetivo de la investigación.

Para la localización de la literatura se consideraron las bases de datos PubMed, SciELO, Scopus así como el buscador académico Google Scholar, por su utilidad para identificar publicaciones relacionadas con genética forense, se utilizaron palabras clave en español e inglés, como: ADN mitocondrial, identificación humana, genética forense, restos humanos degradados, forensic identification, degraded human remains y massively parallel sequencing, estos términos se combinaron mediante los operadores booleanos AND y OR, con la finalidad de obtener resultados relacionados con las diferentes dimensiones de la investigación, se priorizaron publicaciones científicas que aportaron información sobre el análisis mitocondrial en muestras óseas, dentales, capilares y otros tejidos sometidos a procesos de degradación.

Para la selección de los documentos se establecieron criterios de inclusion y exclusión fundamentados en la pertinencia temática, el contenido científico y su relación con el objetivo de

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

investigación, para lo cual se priorizaron publicaciones correspondientes al periodo 2020-2026, en español e inglés, que abordan directamente la utilidad de (ANDmt) en la identificación humana, particularmente en muestras óseas, dentales y capilares sometidas a procesos de degradación, así mismo, se consideraron investigaciones relacionadas con los métodos de extracción, amplificación y secuenciación así como las principales ventajas, limitaciones e implicaciones de la interpretación pericial.

Por otra parte, se excluyeron documentos duplicados, publicaciones sin relación directa con el objetivo de investigación, estudios centrados exclusivamente en el análisis de ADN nuclear y aquellos que no proporcionaban información suficiente sobre la recuperación o interpretación del ADNmt en restos biológicos degradados, asimismo, se descartaron documentos en los que el análisis mitocondrial constituía un tema secundario sin aportes significativos para el desarrollo de la investigación

En este orden de ideas, la información recopilada se analizó mediante una síntesis narrativa, agrupando los hallazgos en categorías relacionadas con las características del ADNmt, la degradación del material biológico, las técnicas de recuperación y secuenciación, los marcadores genéticos, las aplicaciones forenses y las limitaciones del análisis mitocondrial, a partir de esta organización se realizó una interpretación comparativa de los resultados, identificando coincidencias y diferencias entre los autores, con el propósito de comprender la importancia del ADNmt como herramienta complementaria para la identificación humana en restos biológicos degradados.

RESULTADOS

La revisión de la literatura científica permitió identificar que el análisis del ADN mitocondrial (ADNmt) constituye una alternativa molecular de considerable utilidad para la identificación humana cuando los restos biológicos presentan un avanzado estado de degradación, particularmente en muestras óseas, dentales, capilares y tejidos sometidos a condiciones ambientales desfavorables, de manera que, los hallazgos examinados evidencian que su aplicación ha evolucionado desde la amplificación y secuenciación de regiones específicas del genoma mitocondrial hasta la recuperación de secuencias genómicas completas mediante tecnologías de secuenciación masiva paralela, en consecuencia, esta evolución ha incrementado las posibilidades de obtener información genética en escenarios donde el análisis convencional del ADN nuclear presenta limitaciones (1,2).

Una de las características que expone la utilidad forense del ADNmt es su presencia en numerosas copias por cada célula, lo que puede favorecer la recuperación de información genética en muestras biológicas en donde el ADN nuclear se encuentra muy reducido, para ponerlo en contexto el mitogenoma humano tiene aproximadadmente 16 569 pares de bases y contiene 37

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

genes, sin embargo, estas características no evitan la fragmentación, la contaminación ni la pérdida de material durante la conservación y procesamiento de las muestras, por consiguiente la selección del procedimiento analítica aplicable deberá considerar el tipo de indicio así como el estado de preservación (3,10).

En relación con su patron de herencia predominante materno, la literatura señala que el ADN mitocondrial permite comparar haplotipos entre restos humanos no identificados y familiares pertenecientes a una misma línea materna, esta característica resulta especialmente útil cuando no se dispone de muestras de referencia de familiares directos, pero existen otros parientes vinculados por dicha línea, no obstante diferentes individuos pueden compartir un mismo haplotipo mitocondrial, por lo que la coincidencia genética debe interpretarse considerando su frecuencia en poblaciones de referencia y la información obtenida mediante otras técnias de identificación (6,7).

Ta y colaboradores evaluación los estudios examinados identificaron diferencias en las posibilidades de recuperación genética según el tipo de muestra biológica, las condiciones de conservación y los procedimientos moleculares empleados, en este contexto, los huesos y dientes constituyen matices de interés forense por su capacidad de preservar material genético bajo determinadas condiciones ambientales, mientras que los tallos capilares representan una alternativa cuando no se dispone de suficiente ADN nuclear, sin embargo, la recuperación de ADNmt no es uniforme y puede variar según el grado de degradación y las características particulares de cada indicio (13,14).

Xavier y colaboradores evaluaron los diferentes métodos de extracción de ADN aplicados a muestras óseas de distintas antiguedades, destacando la importancia de seleccionar procedimientos adecuados a las características del material disponible, por su parte, Obal y colaboradores examinaron la cuantificación de ADNmt en huesos envejecidos y encontraron diferencias relevantes entre la cantidad estimada a partir del ADN nuclear y la determinada medida de cuantificación mitocondrial directa, estos hallazgos evidencian que la concentración de ADN nuclear no constituye necesarimanete un indicador suficiente de la disponibilidas del material mitocondrial para su posterior análisis (13,14,15).

Respecto de otras matrices biológicas, Ozga y colaboradores documentaron la recuperación de mitogenomas a partir de un cálculo dental humano antiguo, mientras que Korber y colaboradores describieron procedimientos de extracción amplificación y secuenciación de mitogenoma en tallos capilares, de manera complementaria, Li y colaboradores analizaron la cuantificación y secuenciación mitocondrial en muestras de uñas y cabello, poniendo de manifiesto la importancia de considerar la cantidad de ADN disponible y las variaciones genéticas presentes entre muestras biológicas (16,17,18).

https://politecnicadelaciencia.com/

ISSN: 3091-2008

Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

Los principales aportes metodológicos de estas investigaciones se presentan en la Tabla 1, con el proposito de sintetizar su contribución al análisis del ADNmt en materiales biológicos de interés forense.

Tabla 1. Estudios representativos de análisis y recuperación de ADN mitocondrial.

Autor y año	Tipo de muestra o enfoque	Hallazgo o aporte principal	Limitación o consideración
Xavier et al. [6]	Muestras óseas de distintas antiguedades	Evaluación de métodos de extración aplicables a muestras forenses y antiguas	El rendimiento depende del procedimiento y la conservación del material
Senosvka et al. [15]	ADN antiguo, regiones hipervariables	Aplicación de secuenciación Sanger para autenticación y evaluación previa de muestras	Su alcance depende de las regiones analizadas y la calidad del ADN recuperado
Vinueza Espinoza et al [7]	Restos óseos muy degradados	Optiminzación de ADN	Secuenciación de la región de control de ADN
Ta et al [13]	Restos óseas antíguos	Análisis de la región de control por MPS	Su alcance depende las regiones de MPS evaluadas
Senosvka et al. [15,16]	ADN antiguo, mitogenoma completo	Descripción de un procedimiento de captura y secuenciación mitocondrial	Requiere enriquecimiento y controles adecuados de autenticidad
Obal et al. [14]	Huesos envejecidos	Identificación de diferencias entre cuantificación mitocondrial directa y estimaciones basadas en ADN nuclear	No resulta apropiado asumir una equivalencia fija entre cantidades de ADN nuclear y mitocondrial
Korber et al. (8)	Tallos capilares	Descripción de protocolos de amplificación multiplex y secuenciación masiva paralela del mitogenoma	Requiere cuantificación controles y análisis bioinformáticos especializados.
Li et al. [17]	Uñas y tallos capilares	Evaluación de ADNmt y secuenciación del mitogenoma completo	La cantidad de ADN y la heteroplasmia pueden variar entre muestras.
Lee et al [18]	Tejidos de cuerpos en descomposición	Evaluación de la calidad de secuencias mitocondriales	En los diferentes tejidos se evidenciará las secuencias mitocondriales aplicables en identificacionde ADNmt

La literatura científica permitió identificar una evolución de las técnicas utilizadas para recuperar y caracterizar secuencias mitocondriales en muestras degradadas, entre los procedimientos descritos se encuentran la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), la secuenciación de Sanger,

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

los métodos de captura y enrequecimietno genético y la secuenciación masiva paralela (MSP), estas herramientas presentan diferencias respecto de la cantidad de información obtenida, los requerimietnos analíticos y su aplicabilidad según el estado de conservación del material biológico (3,15) .

En este sentido, los procedimientos basados en PCR permiten amplificar regiones específicas del ADNmt y constituyen una alternativa para trabajar con fragmentos cortos cuando el material genético presentan degradación, en este sentido, Senovska y colaboradores describieron la utilización de secuenciación Sanger de regiones hipervariables como procedimiento para la autenticación y evaluación de muestras antiguas antes de aplicar técnicas de mayor rendimiento, estos hallazgos muestran que las estrategias convencionales conservan utilidad en determinados contextos, especialmente cuando se requiere examinar regiones mitocondriales específicas (15,16,17).

Por otra parte, Senovska y colaboradores describieron un procedimiento de captura y secuenciación del mitogenoma completo del ADN antiguo, esta estrategia amplía las posibilidades de recuperar información mitocondrial mediante técnicas de enriquecimiento, aunque su aplicación depende de la cantidad de material disponible y de los controles empelados para distinguir las secuencias auténticas de posibles interferencias (15,16).

La secuenciación masiva paralela representa uno de los principales avances identificados, debido a su capacidad para analizar múltiples fragmentos mitocondriales y generar información de regiones más amplias del genoma, por otro lado Korber y colaboradores describieron un conjunto de procedimientos aplicables al estudio de tallos capilares, que comprenden extracción, cuantificación, amplificación multiplex, preparación de bibliotécas, secuenciación y análisis bioinformático, esta metodología facilita la caracterización de haplotipos mitocondriales a partir de muestras de interés forense (8).

En concordancia, Li y colaboradores examinaron la cuantificación y secuenciación del mitogenoma en muestras de uñas y tallos capilares, su investigación evidenció la importancia de disponer de una cantidad suficiente de ADNmt para realizar procedimientos de amplificación y secuenciación, así como de considerar las diferencias de heteroplasmia observadas entre muestras de un mismo individuo estos resultados permiten reconocer que el incremento de información genética mediante MSP exige controles analíticos específicos y criterios adecuados de interpretación (17).

La Tabla 2, presenta una comparación de las principales técnicas moleculares identificadas, considerando sus aplicaciones, ventajas y limitaciones.

https://politecnicadelaciencia.com/
ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

Tabla 2. Principales técnicas moleculares identificadas para detección de ANDmt

Técnica molecular	Aplicación principal	Ventajas	Limitaciones
PCR y amplificación de fragmentos cortos	Amplificación de regiones específicas de ADNmt	Permite trabajar con segmentos reducidos de ADN y seleccionar regiones de interés	La fragmentación extrema, los inhibidores y la contaminación pueden comprometer la amplificación.
Secuenciación Sanger	Caracterización de regiones mitocondriales específicas	Proporciona secuencias interpretables y permite comparaciones de regiones seleccionadas.	Presenta menor sensibilidad para determinadas variantes minoritarias y requiere productos de amplificación adecuados
Captura y enriquecimiento de ADNmt	Recuperación dirigida de secuencias mitocondriales, incluso de muestras antiguas.	Favorece el análisis de regiones mitocondriales cuando estas representan una fracción reducida de ADN recuperado.	Requiere preparación especializada y su eficiencia depende del estado del material
Secuenciación masiva paralela (MSP)	Análisis simultáneo de múltiples regiones o del mitogenoma completo	Amplía la cobertura de secuenciación y permite detectar variantes genéticas con mayor detalle	Exige infraestructura especializada, validación, controles de calidad y análisis bioinformático.

Otro hallazgo que resulta relevante a las dificultades interpretativas asociadas con la heteroplasmia y las secuencias mitocondriales insertadas en el genoma nuclear, conocidas como NUMTs, la teroplasmia se refiere a la coexistencia de diferentes variantes de ANDmt dentro de un individuo, cuya distribución puede variar entre tejidos y muestras biológicas, de manera que, estas características pueden generar diferencias entre los perfiles obtenidos de un mismo individuo y requiere criterios específicos de interpretción, especialmente cuando se detectan variantes presentes en proporciones reducidad (1,10).

Por otro lado, los NUMTs representan secuencias de origen mitocondrial integradas en el genoma nuclear, cuya presencia puede interferir en la identificación de variantes mitocondriales auténticas, la literatura revisada señala que su diferenciación requiere procedimientos de amplificaci´ón apropiados, análisis bioinformáticos y criterios de validación que permitan reducir el riesgo de interpretaciones incorrectas (1).

A estas dificultades se suman la contaminación, particularmente relevante cuando se analizan muestras con escasa cantidad de ADN o procedentes de contextos donde existe exposición prolongada a agentes ambientales, en consecuencia, los resultados del análisis mitocondrial deben examinarse considerando la calidad de las secuencias obtenidas, la posible presencia de mezclas y la reproducibilidad de hallazgo de acuerdo con los procedimientos validados para cada laboratorio (12).

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

En relación con la degradación del material genético, Tozzo y colaboradores examinaron su posible utilización en la estimación del intervalo post mortem, la revisión identificó dificultades asociadas a las diferencias entre tejidos, las condiciones ambientales y los métodos de análisis, por consiguiente, el grado de degradación constituye un factor relevante para seleccionar las estrategias de recuperación genética, pero no permite establecer por sí solo una estimación cronológica precisa del tiempo transcurrido desde la muerte (11).

En conjunto los hallazgos examinados muestran que la aplicación del ANDmt en identificación humana se encuentra condicionada por tres aspectos fundamentales, la calidad y conservación del indicio biológico, la selección de procedimientos moleculares adecuados y la interpretación de los haplotipos obtenidos, aunque las tecnologías actuales permiten recuperar información mitocondrial de muestras que presentan dificultades para el análisis nuclear, la coincidencia entre las secuencias debe valorarse dentro de las limitaciones propias de la herencia materna y de la frecuencia poblacional de los haplotipos. De esta manera, la evidencia consultada respalda la utilidad del ADNmt como recurso complementario para establecer compatibilidades o exclusiones de linajes maternos, puesto que, su contribución a la identificación individual requiere integrar los resultados moleculares con otros elementos de investigación y evitar conclusiones que excedan la capacidad discriminatoria de este marcador genético (1).

DISCUSIÓN

Los resultados de la presente revisión permiten establecer que el análisis del ADN mitocondrial (ADNmt) constituye una herramienta complementaria para la identificación humana cuando la degradación del material biológico dificulta la obtención de perfiles genéticos nucleares, su elevada cantidad de copias por célula representa una ventaja en el estudio de restos óseos, dentales y capilares sin embargo, esta caraterística no garantiza la recuperación de información interpretable, Cavalcanti et al. y Syndercombe Court coinciden en destacar su utilidad forense, aunque su patrón de herencia materna limita la capacidad de individualización, puesto que diferentes personas de un mismo linaje pueden compartir haplotipos mitocondriales (1,2).

Respecto a la recuperación genética, Xavier y colaboradores demostraron que la eficiencia de los métodos de extracción depende de las características del material óseo y de su estado de conservación, miestras que Senovska y colaboradores describieron procedimientos de enriquecimiento y secuenciación aplicados a muestras antiguas, por su parte, Korber y colaboradores presentaron protocolos de análisis del mitogenoma en tallos capilares, el contraste de estas investigaciones se evidencia que la selección de una técnica debe responder a las condiciones particulares del indicio, considerando su fragmentación, cantidad de ADN disponible y riesgo de contaminación, asimismo, los resultados obtenidos en muestras arqueológicas que deben interpretarse con precausión antes de extrapolarlos a investigaciones criminalísticas contemporáneas (6,16,8).

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

Según Gettings y colaboradores la secuenciación masiva paralela (MSP) representa un avance relevante al permitir el análisis de múltiples regiones mitocondriales e incluso del mitogenoma completo, sin embargo, obtener mayor información genética no elimina las dificultades asociadas con la heteroplasmia ni con las secuencias mitocondriales insertadas en el genoma nuclear (NUMTs) mientras que, para Ferreira y colaboradores describen estas complejidades y sus implicaciones para la interpretación genética, por consiguiente, la confiabilidad de los resultados depende la aplicación de controles de calidad, procedimeitnos validados y criterios bioinformáticos adecuados, evitando atribuir a una coincidencia genética un alcance identificativo superior al demostrado (19,,20).

En el contexto ecuatoriano, la diversidad genética poblacional representa un aspecto relevante para interpretar las coincidencias mitocondriales González Andrade identificó diferencias regionales y poblaciones en la composición genética del Ecuador, con predominio de linajes maternos de ascendencia amerindia y europeas variables, esta heterogeneidad evidencia la necesidad de considerar las particularidades poblacionales al interpretar haplotipos mitocondriales, especialmente cuando existen diferencias de ascendencia y distribución geográfica, por tanto una coincidencia genética debe valorarse con prudencia y acompañaerse de información adicional que fortalezca su interpretación pericial (21).

Desde la perspectiva de la criminalística, la identificción humana requiere integrar los hallazgos mitocondriales con evidencias antropológicas, odontológicas, documentales y otros análisis genéticos disponibles, de la misma forma, la cadena de custodia, la trazabilidad de las muestras y la comunicación objetiva de los resultados constituyen elementos esenciales para sustentar conclusiones cientificamente sustentadas, de manera que, en los estudios de Sest y colaboradores, el ADNmt, se debe considerar como un recurso complementario dentro de una estrategia integral de identificación forense, siendo su principal aporte el fortalecimiento de la hipótesis de compatibilidad o exclusión de linajes maternos sin que una coincidencia de haplotipos constituya por si sola, una identificación individual concluyente (20,22).

CONCLUSIONES

El análisis de ADN mitocondrial constituye una herramienta complementaria de relevancia en la identificación humana a partir de restos biológicos degradados, especialmente cuando el deterioro del material genético dificulta la obtención de perfiles nucleares, su elevado número de copias por célula y la disponibilidad de analizar fragmentos cortos favorece la recuperación de información genética en muestras óseas, dentales y capilares, aunque su rendimiento depende de las condiciones de conservación de los indicios y de los procedimientos moleculares empleados, en este sentido, los avances en las técnicas de extracción, amplificación y secuenciación, particularmente mediante secuenciación masiva paralela (MPS), han ampliado las posibilidades de caracterizar secuencias mitocondriales en muestras con distintos grados de

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

degradación, no obstante, la obtención de mayor información genética no garantiza una identificación individual conluyente, debido a las limitaciones asociadas con el patrón de herencia materna, la heteroplasmia, la posible interferencia de secuencias mitocondriales, presentes en el genoma nuclear (NUMTs) y el riesgo de contaminación, por consiguiente la interpretación de los resultados requiere procedimientos valiosos, controles de calidad y una valoración conjunta con evidencias antropológicas, odontológicas, documentales y otros marcadores genéticos disponibles, en consecuencia siendo el principal aporte del ADNmt la capacidad para respaldar hipótesis de compatibilidad o exclusión de linajes maternos, constituyendo un recurso científico que fortalece los procesos de identificación humana, sin que una coincidencia entre haplotipos pueda considerarse, por sí sola, prueba suficiente para establecer identidad a una persona.

DECLARACIÓN DE INTERÉS

Las autoras declaran que no existe ningún conflicto de intereses, finaciero, comercial, institucionl, ni personal, que hay podido influir de manera inapropiada en la elaboración, análisis o publicación del presente artículo

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cavalcanti P, Nogueira TLS, de Carvalho EF, da Silva DA. Forensic use of human mitochondrial DNA: a review. An Acad Bras Cienc. 2024;96(4):e20231179. doi:10.1590/0001-3765202420231179
2. Syndercombe Court D. Mitochondrial DNA in forensic use. Emerg Top Life Sci. 2021;5(3):415-426. doi:10.1042/ETLS20210204
3. Cooley AM. Mitochondrial DNA analysis. Methods Mol Biol. 2023;2685:331-349. doi:10.1007/978-1-0716-3295-6_20
4. Guardado-Estrada JM, Ruiz Segal X. DNA mitocondrial en el contexto forense. ReCiF. 2025;4(1). doi:10.22201/enacif.30617588e.2025.3.1.157
5. Zupanič Pajnič I. Analysis of human degraded DNA in forensic genetics. Genes (Basel). 2025;16(11):1375. doi:10.3390/genes16111375
6. Xavier C, Eduardoff M, Bertoglio B, Amory C, Berger C, Casas-Vargas A, et al. Evaluation of DNA extraction methods developed for forensic and ancient DNA applications using bone samples of different age. Genes (Basel). 2021;12(2):146. doi:10.3390/genes12020146
7. Vinueza-Espinosa DC, Cuesta-Aguirre DR, Malgosa A, Santos C. Mitochondrial DNA control region typing from highly degraded skeletal remains by single-multiplex next-generation sequencing. Electrophoresis. 2023;44(17-18):1423-1434. doi:10.1002/elps.202200052

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

8. Korber JT, Canale LC, Holland MM. Massively parallel sequencing of the mitogenome from human hair shafts in forensic investigations. Curr Protoc. 2023;3(8):e865. doi:10.1002/cpz1.865
9. Paladinez Guaicha GC, Loján González MC, Jumbo Chuquimarca GM. Técnicas y marcadores del ADN mitocondrial en la identificación forense de muestras humanas degradadas. Ciencia Latina Rev Cient Multidiscip. 2026;10(4):5214-5225. doi:10.37811/cl_rcm.v10i4.25504
10. Ferreira T, Rodriguez S. Mitochondrial DNA: inherent complexities relevant to genetic analyses. Genes (Basel). 2024;15(5):617. doi:10.3390/genes15050617
11. Tozzo P, Scrivano S, Sanavio M, Caenazzo L. The role of DNA degradation in the estimation of post-mortem interval: a systematic review of the current literature. Int J Mol Sci. 2020;21(10):3540. doi:10.3390/ijms21103540
12. Panneerchelvam S, Norazmi MN. DNA profiling in human identification: from past to present. Malays J Med Sci. 2023;30(6):5-21. doi:10.21315/mjms2023.30.6.2
13. Ta MTA, Nguyen NN, Tran DM, Nguyen TH, Vu TA, Le DT, et al. Massively parallel sequencing of human skeletal remains in Vietnam using the precision ID mtDNA control region panel on the Ion S5 system. Int J Legal Med. 2021;135(6):2285-2294. doi:10.1007/s00414-021-02649-1
14. Obal M, Zupanc T, Zupanič Pajnič I. Measure quantity of mitochondrial DNA in aged bones or calculate it from nuclear DNA quantitative PCR results? Int J Legal Med. 2023;137(6):1653-1659. doi:10.1007/s00414-023-03074-2
15. Šenovská A, Drozdová E, Brzobohatá K, Chocholová E, Fialová D, Šmerda J. Sanger sequencing of mitochondrial hypervariable region of ancient samples for DNA authentication and screening before high-throughput sequencing. J Archaeol Sci Rep. 2021;40:103216. doi:10.1016/j.jasrep.2021.103216
16. Šenovská A, Drozdová E, Vaculík O, Pardy F, Brzobohatá K, Fialová D, et al. Cost-effective straightforward method for captured whole mitogenome sequencing of ancient DNA. Forensic Sci Int. 2021;319:110638. doi:10.1016/j.forsciint.2020.110638
17. Li H, Cao Y, Yang F, Liu X, Tao R, Xia R, et al. Quantitation of human mitochondrial DNA and whole mtGenomes sequencing of fingernail/hair shaft samples. Forensic Sci Res. 2025;10(1):owae018. doi:10.1093/fsr/owae018
18. Lee SE, Kim GE, Lee DY, Kim H, Kim MY. Analysis of the sequencing quality of next-generation sequencing for the entire mitochondrial genome in decomposed human samples. Int J Legal Med. 2025;139(2):551-562. doi:10.1007/s00414-024-03380-3

ISSN: 3091-2008
Edición Especial:
Vol. 4 Num. 10, PP 117-130
DOI:
https://doi.org/10.56519/dw0e8710

19. Gettings KB, Tillmar A, Sturk-Andreaggi K, Marshall C. Review of SNP assays for disaster victim identification: cost, time, and performance information for decision-makers. J Forensic Sci. 2024;69(5):1546-1557. doi:10.1111/1556-4029.15585
20. Senst A, Caliebe A, Drum M, Cossu C, Zieger M, Scheurer E, et al. Recommendations for the successful identification of altered human remains using standard and emerging technologies: results of a systematic approach. Forensic Sci Int Genet. 2023;62:102790. doi:10.1016/j.fsigen.2022.102790
21. González-Andrade F. Genetic ancestry and population structure across Ecuador. Genes (Basel). 2026;17(4):437. doi:10.3390/genes17040437
22. Senst A, Scheurer E, Gerlach K, Schulz I. Which tissue to take? A retrospective study of the identification success of altered human remains. J Forensic Leg Med. 2021;84:102271.