

## CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO

# Trazos Serpiginosos en la Dermatología: reporte de un caso de Elastosis Perforante Serpiginosa en una paciente con Síndrome de Down

Camila Félix,\* Lesly López,\* María Santofimio,\*\* Yadira Aguilar,\*\*\* Rosa Pacheco\*\*\*\*

\*Médico posgradista Universidad UTE

\*\*Dermatóloga, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito-Ecuador

\*\*\*Jefe Servicio Dermatología, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito-Ecuador

\*\*\*\*Patóloga, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito-Ecuador

Palabras clave: elastosis perforante serpiginosa, síndrome de Down, dermatosis perforante

Fecha de recepción: 09/11/2024

Fecha de aceptación: 01/04/2025

Correspondencia: Camila Félix

Beethoven E223 y Pasaje Debussy

cami\_felix95@hotmail.com | 0998007075

Cómo citar este artículo: Félix C., López L., Santofimio M., Aguilar Y., Pacheco R. Trazos Serpiginosos en la Dermatología: Haga su diagnóstico. Rev Dermatol Cent Úraga. 2025;7(2).

## HAGA SU DIAGNÓSTICO

Se presenta el caso de paciente femenina, 25 años de edad, con antecedentes personales de Síndrome de Down, acude a consulta por la presencia de lesiones dérmicas localizadas en antebrazos de dos años de evolución, aparecieron sin causa aparente y se acompañan de prurito intenso, se ha tratado previamente con emolientes y corticoides tópicos, sin mejoría. Al examen físico, presenta una dermatosis localizada en cara dorsal de antebrazos bilateral caracterizada por pápulas eritemato-violáceas hiperqueratósicas agrupadas en un patrón pseudoanular. (Figura 1 y 2)



Figura 1 y 2. Pápulas hiperqueratósicas eritematovioláceas pseudoanulares en cara dorsal de antebrazos.

## ¿CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO?

Se realizó biopsia de piel que reportó acantosis irregular, hiperqueratosis con paraqueratosis y folículos dilatados a través de los cuales hay salida de colágeno y tejido elástico, se observa un tapón de queratina dentro de una invaginación de la epidermis, rodeado por acantosis e hiperqueratosis (Figura 3A), y en la tinción de Verhoeff-van Gieson se observa la eliminación transepidermica de fibras elásticas en negro, hallazgos compatibles con una dermatosis perforante. En base a esto y a sus características clínicas y por su antecedente de Síndrome de Down, se lo catalogó como elastosis perforante serpinginosa. Se envió tratamiento tópico con ácido retinoico al 0,1% en espera de resultados.

## DISCUSIÓN

La elastosis perforante serpinginosa (EPS) es una enfermedad clasificada como dermatosis perforante primaria poco común. Afecta mayoritariamente a hombres que mujeres y aparecen a inicios de la edad adulta.<sup>1</sup> Los lugares más frecuentes de afectación son el cuello, cara, brazos y otras áreas de pliegues.<sup>2</sup> Presenta mayor asociación con enfermedades genéticas como: síndrome de Down, síndrome de Ehlers Danlos, osteogénesis imperfecta, síndrome de Marfán, psuedoxantoma elástico, síndrome de Rothmund Thompson y acrogeria.<sup>3</sup>

La producción de un exceso de fibras elásticas con alteraciones morfológicas y bioquímicas, que con frecuencia se asocia con alteraciones coexistentes de las fibras colágenas, es el desencadenante. Como material extraño, las fibras elásticas alteradas son eliminadas a través de conductos transepidermicos.<sup>4</sup> Se ha sugerido que la alteración de la función fagocítica en estos pacientes podría facilitar la eliminación epidérmica como una forma alternativa de eliminar estos detritos celulares.<sup>5</sup>

La EPS suele manifestarse como pápulas pequeñas queratósicas dispuestas en un patrón anular o serpinginoso, con lesiones asintomáticas o pruriginosas. Los diagnósticos diferenciales de esta entidad incluyen: granuloma anular, sarcoidosis, calcinosis cutánea y tiña corporis.<sup>6</sup>

Los hallazgos histopatológicos incluyen: aumento de las fibras elásticas gruesas y homogéneas en la dermis papilar. Estas fibras se eliminan a través de conductos llenos de fibras elásticas fragmentadas y detritos nucleares basófilos. Al entrar en el canal, que normalmente está recubierto por un tapón de queratina, las fibras elásticas pierden sus propiedades tintoriales.

La epidermis se vuelve hiperplásica y acantósica, con una apariencia de garra, tratando de absorber las fibras elásticas extrañas.<sup>7</sup>

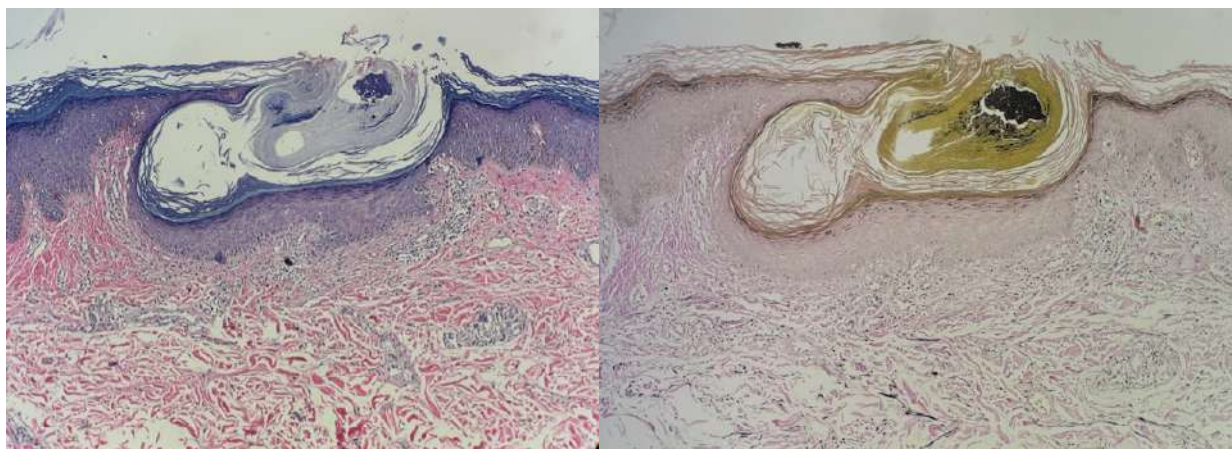


Figura 3. A. Tapón de queratina dentro de invaginación de epidermis rodeado por acantosis e hiperqueratosis. B. Eliminación transepidermica de fibras elásticas (negro) (tinción de Verhoeff-van Gieson).

El tratamiento de la EPS es desafiante, y aunque los corticoides tópicos son comúnmente utilizados, su efectividad es limitada. Las opciones de tratamiento incluyen retinoides tópicos, tacrolimus, láser CO<sub>2</sub>, crioterapia y fototerapia UVB de banda estrecha, las cuales han mostrado eficacia variable en la reducción de las lesiones y el alivio del prurito. Dado que la EPS puede ser crónica y refractaria, un enfoque terapéutico individualizado y un seguimiento regular son esenciales para mejorar la calidad de vida del paciente.


En conclusión, la elastosis perforante serpiginosa es una entidad rara que se asocia frecuentemente con condiciones genéticas como el síndrome de Down. Su presentación clínica, caracterizada por pápulas hiperqueratósicas en un patrón serpiginoso, junto con los hallazgos histopatológicos de eliminación transepitelial de fibras elásticas, es crucial para su diagnóstico.

A pesar de la disponibilidad de varias opciones terapéuticas, a menudo presenta una resistencia a tratamientos convencionales, lo que subraya la necesidad de un manejo individualizado y multidisciplinario.


## BIBLIOGRAFÍA


1. Polańska A, Bowszyc-Dmochowska M, Żaba RW, et al. Elastosis perforans serpiginosa: a review of the literature and our own experience. *Postepy Dermatol Alergol.* 2016;33(5):392-395.
2. Heusinkveld LE, Michalik D, Lucas J. Penicillamine-induced elastosis perforans serpiginosa and pseudo-pseudoxanthoma elasticum. *Int J Womens Dermatol.* 2021;7(5Part B):822-823.
3. Montesu MA, Onnis G, Gunnella S, et al. Elastosis perforans serpiginosa: causes and associated disorders. *Eur J Dermatol.* 2018;28(4):476-481.
4. Valdivieso M, Lecona M, Suárez R. Elastosis perforante serpiginosa de localización inusual en un paciente con síndrome de Down. *Actas Dermosifiliogr.* 2004;95(3):171-174.
5. Siragusa M, Romano C, Cavallari V, Schepis C. Localized elastosis perforans serpiginosa in a boy with Down syndrome. *Pediatr Dermatol.* 1997;14(3):244-6.
6. Noveir S, Wu J, Langevin K. Sustained improvement of elastosis perforans serpiginosa after isotretinoin therapy. *JAAD Case Rep.* 2024;46:23-26.
7. Bhandakkar P, Naqvi W, Burhani T. Impact of physiotherapy rehabilitation on patients with bilateral osteoarthritis knee pain - A case report. *J Evol Med Dent Sci.* 2020;9(32):2316-2317.

## ORCID

Camila Félix  <https://orcid.org/0000-0002-9350-8860>

Lesly López  <https://orcid.org/0009-0000-7047-0962>

María Santofimio  <https://orcid.org/0009-0007-7179-7220>

Yadira Aguilar  <https://orcid.org/0009-0006-5879-0879>

## WHAT IS THE DIAGNOSIS

# Serpiginous Traces in Dermatology: Case Report of Elastosis Perforans Serpiginosa in a Patient with Down Syndrome

Camila Félix,\* Lesly López,\* María Santofimio,\*\* Yadira Aguilar,\*\*\* Rosa Pacheco\*\*\*\*

\*Postgraduate Physician, Universidad UTE

\*\*Dermatologist, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito–Ecuador

\*\*\*Head of the Dermatology Service, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito–Ecuador

\*\*\*\*Pathologist, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito–Ecuador

Key words: elastosis perforans serpiginosa, Down syndrome, perforating dermatosis

Date of receipt: 09/11/2024

Date of acceptance: 01/04/2025

Correspondence: Camila Félix

Beethoven E223 y Pasaje Debussy

cami\_felix95@hotmail.com | 0998007075

How to cite this article: Félix C., López L., Santofimio M., Aguilar Y., Pacheco R. Trazos Serpiginosos en la Dermatología: Haga su diagnóstico. *Rev Dermatol Cent Úraga*. 2025;7(2).

## WHAT'S YOUR DIAGNOSIS?

We present the case of a 25-year-old female patient with a personal history of Down syndrome. She presented cutaneous lesions on the forearms for two years. They appeared without apparent cause and were accompanied by intense pruritus. She had previously been treated with emollients and topical steroids without improvement. On physical examination, she showed a localized dermatosis on the dorsal side of both forearms, characterized by grouped erythematous–violaceous hyperkeratotic papules in a pseudo–annular pattern (Figures 1 and 2)



Figures 1 and 2. Hyperkeratotic erythematous–violaceous pseudo–annular papules on the dorsal forearms.

## WHAT IS YOUR DIAGNOSIS?

A skin biopsy was performed, showing irregular acanthosis, hyperkeratosis with parakeratosis, and dilated follicles through which collagen and elastic tissue extrude. A keratin plug was seen within an epidermal invagination, surrounded by acanthosis and hyperkeratosis (Figure 3A), and the Verhoeff-van Gieson stain revealed transepidermal elimination of elastic fibers in black, findings consistent with a perforating dermatosis. Based on these findings, clinical characteristics, and the patient's history of Down syndrome, the case was diagnosed as elastosis perforans serpiginosa. Treatment with 0.1% topical retinoic acid was initiated while awaiting results.

## DISCUSSION

Elastosis perforans serpiginosa (EPS) is a rare primary perforating dermatosis. It affects men more frequently than women and typically appears in early adulthood.<sup>1</sup> The most commonly affected areas are the neck, face, arms, and skin folds.<sup>2</sup> EPS is associated with genetic disorders such as Down syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, osteogenesis imperfecta, Marfan syndrome, pseudoxanthoma elasticum, Rothmund-Thomson syndrome, and acrogeria.<sup>3</sup>

The condition arises from an overproduction of morphologically and biochemically altered elastic fibers, often accompanied by abnormal collagen fibers. These

altered elastic fibers, perceived as foreign material, are eliminated through transepidermal channels.<sup>4</sup> It has been suggested that impaired phagocytic function in these patients may promote epidermal elimination as an alternative pathway for cellular debris disposal.<sup>5</sup>

EPS typically presents as small keratotic papules arranged in an annular or serpiginous pattern, and lesions may be asymptomatic or pruritic. Differential diagnoses include annular granuloma, sarcoidosis, cutaneous calcinosis, and tinea corporis.<sup>6</sup>

Histopathological findings include increased thickened elastic fibers in the papillary dermis. These are extruded through channels filled with fragmented elastic fibers and basophilic nuclear debris. As they enter the channel—typically capped by a keratin plug—the fibers lose their staining properties. The epidermis becomes hyperplastic and acanthotic, with a claw-like appearance as it attempts to expel the altered elastic fibers.<sup>7</sup>

Treating EPS is challenging. Topical steroids are commonly used, but their effectiveness is limited. Treatment options include topical retinoids, tacrolimus, CO<sub>2</sub> laser therapy, cryotherapy, and narrowband UVB phototherapy. These therapies have shown variable success in reducing lesions and relieving pruritus. As EPS tends to be chronic and treatment-resistant, an individualized therapeutic approach and regular follow-up are essential to improve patient quality of life.

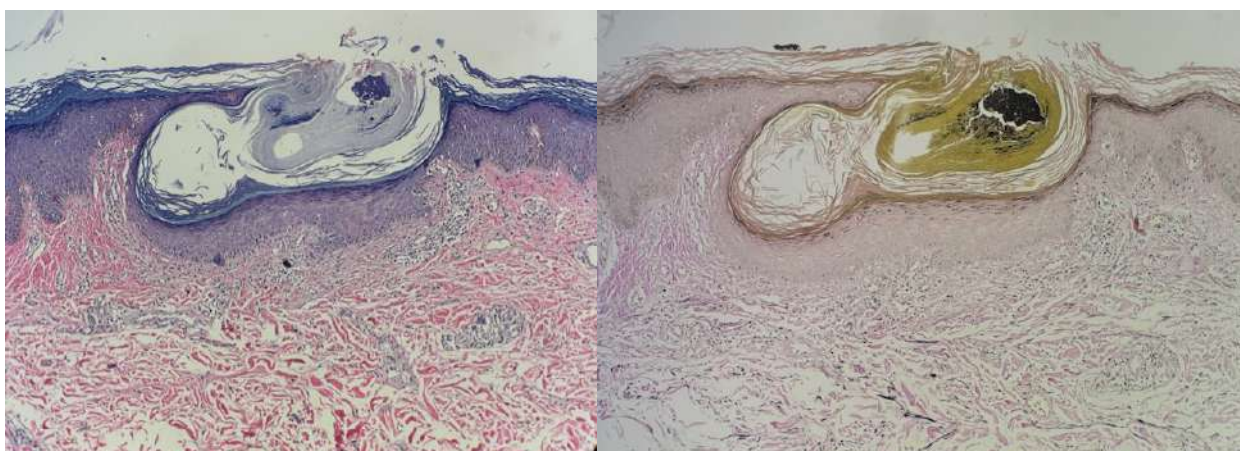



Figure 3. A. Keratin plug within an epidermal invagination surrounded by acanthosis and hyperkeratosis. B. Transepidermal elimination of elastic fibers (black) (Verhoeff-van Gieson stain).


In conclusion, elastosis perforans serpiginosa is a rare disorder often associated with genetic conditions such as Down syndrome. Its clinical presentation—characterized by hyperkeratotic papules in a serpiginous pattern—and histopathological features of transepithelial elimination of elastic fibers are crucial for diagnosis. Despite multiple available treatments, EPS often shows resistance to conventional therapies, highlighting the need for individualized and multidisciplinary management.


## REFERENCES


1. Polańska A, Bowszyc-Dmochowska M, Żaba RW, et al. Elastosis perforans serpiginosa: a review of the literature and our own experience. *Postepy Dermatol Alergol.* 2016;33(5):392–395.
2. Heusinkveld LE, Michalik D, Lucas J. Penicillamine-induced elastosis perforans serpiginosa and pseudo-pseudoxanthoma elasticum. *Int J Womens Dermatol.* 2021;7(5Part B):822–823.
3. Montesu MA, Onnis G, Gunnella S, et al. Elastosis perforans serpiginosa: causes and associated disorders. *Eur J Dermatol.* 2018;28(4):476–481.
4. Valdivieso M, Lecona M, Suárez R. Elastosis perforans serpiginosa de localización inusual en un paciente con síndrome de Down. *Actas Dermosifiliogr.* 2004;95(3):171–174.
5. Siragusa M, Romano C, Cavallari V, Schepis C. Localized elastosis perforans serpiginosa in a boy with Down syndrome. *Pediatr Dermatol.* 1997;14(3):244–6.
6. Noveir S, Wu J, Langevin K. Sustained improvement of elastosis perforans serpiginosa after isotretinoin therapy. *JAAD Case Rep.* 2024;46:23–26.
7. Bhandakkar P, Naqvi W, Burhani T. Impact of physiotherapy rehabilitation on patients with bilateral osteoarthritis knee pain – A case report. *J Evol Med Dent Sci.* 2020;9(32):2316–2317.

## ORCID

Camila Félix  <https://orcid.org/0000-0002-9350-8860>

Lesly López  <https://orcid.org/0009-0000-7047-0962>

María Santofimio  <https://orcid.org/0009-0007-7179-7220>

Yadira Aguilar  <https://orcid.org/0009-0006-5879-0879>