

Alpelisib a lymfatické malformace

Alpelisib je cílený inhibitor PI3K α . U lymfatických malformací dává největší smysl tehdy, když je prokázána aktivační somatická mutace PIK3CA nebo když klinický obraz odpovídá spektru PIK3CA-related overgrowth spectrum, tedy PROS. Nejde tedy o univerzální lék na „lymfangiomy“, ale o molekulárně cílenou léčbu pro vybranou biologickou podskupinu pacientů. EMA 22. 5. 2026 uvedla, že CHMP doporučil podmíněnou registraci Vijoice pro dospělé a děti od 2 let se závažným nebo život ohrožujícím PROS. ([European Medicines Agency \(EMA\)](#))

Lék lze racionálně zvažovat hlavně v situacích, kdy je lymfatická malformace rozsáhlá, difuzní, recidivující, neresekabilní, deformující, funkčně limitující nebo ohrožující život — například při cervikofaciálních lymfatických malformacích s rizikem obstrukce dýchacích cest, dysfagie, bolesti, krvácení, infekcí, chylózních komplikací nebo opakovaných invazivních výkonů. U pacientů s PIK3CA-related malformacemi hlavy a krku byla popsána redukce velikosti lézí, zlepšení funkce a zmírnění lokoregionálního přerůstání. ([gimjournal.org](#))

Zkusit jej lze zvláště tam, kde už selhává nebo nestačí standardní postup: sledování, komprese, analgetická léčba, antibiotická léčba infekčních komplikací, chirurgie, sklerotizace, embolizace nebo sirolimus. Prakticky největší kandidáti jsou pacienti s kombinovanými kapilárně-žilně-lymfatickými malformacemi, CLOVES fenotypem, Klippel-Trenaunay-like fenotypem, megalencefalií-kapilární malformací, segmentálním overgrowth, bolestivým přerůstáním tkáně nebo komplexními lymfatickými komplikacemi. Přínos ale není jistý a dlouhodobá data jsou stále omezená. ([PMC](#))

Před léčbou je klíčové pokusit se prokázat PIK3CA mutaci z postižené tkáně. Krev může být negativní, protože jde často o mozaicismus, tedy mutaci přítomnou jen v části tkáně. Ideální je hluboké sekvenování materiálu z malformace nebo přerostlé tkáně s citlivostí na nízkou alelickou frakci. Negativní krevní genetiky proto PROS nevylučuje.

Dostupnost: v USA je Vijoice schválen FDA od roku 2022 pro dospělé a děti od 2 let se závažnými projevy PROS vyžadujícími systémovou léčbu. ([PMC](#)) V Evropské unii je k 23. 5. 2026 stav čerstvý: CHMP vydal pozitivní doporučení k podmíněné registraci, EMA uvádí lékové formy 50 mg, 125 mg a 200 mg tablety a 50 mg granule; praktická dostupnost v jednotlivých státech EU bude záviset na finálním rozhodnutí Evropské komise, uvedení na trh, ceně a úhradě. ([European Medicines Agency \(EMA\)](#)) V EU je již dostupný alpelisib jako Piqray pro onkologickou indikaci karcinomu prsu, ale to není totéž jako schválená indikace PROS/Vijoice. ([European Medicines Agency \(EMA\)](#))

Hlavní rizika jsou hyperglykemie, vyrážka, stomatitida, průjem, nauzea, únava, infekce a jaterní laboratorní odchylky. U dětí je navíc nutné sledovat růst, pubertu, výživu, metabolismus glukózy, kožní toxicitu a dlouhodobou bezpečnost. ([FDA Access Data](#))

Shrnutí: alpelisib je velmi významný posun pro těžké PIK3CA-positivní lymfatické malformace a PROS, zejména u pacientů, u nichž anatomická léčba nestačí. U „lymfatických katastrof“ je nově zásadní neptat se jen, co sklerotizovat nebo resekovat, ale také jaká mutace danou malformaci řídí.