ALS/FTD-DAGEN · 9 NOVEMBER 2026

Karolinska Institutet

ALS – klinisk översikt

Från första symtom till dagens behandling och pågående studier

Caroline Ingre

SJUKDOMEN

Från Charcot till i dag

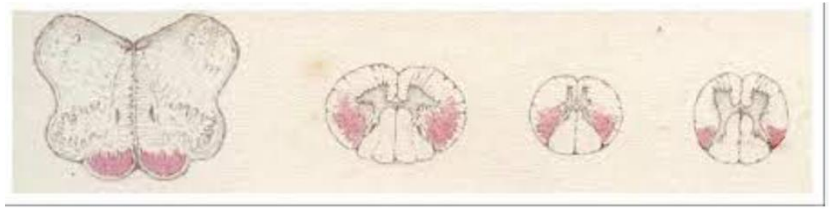


Jean-Martin Charcot, 1825–1893

I Paris 1869 beskrev Charcot de första patienterna: muskler som förtvinade – och vid obduktionen ärr i ryggmärgens sidosträngar.

Amyotrofisk – muskeln förtvinar

Lateral skleros – ärr i ryggmärgens sidosträngar



Charcots egna teckningar av ryggmärgen. De skadade banorna i sidosträngarna är rosa.

1869
Charcot beskriver sjukdomen

1874
Namnet amyotrofisk lateralskleros

1993
Första genen: SOD1

1996
Riluzol – första bromsmedicinen

2006
TDP-43 hittas i nervcellerna

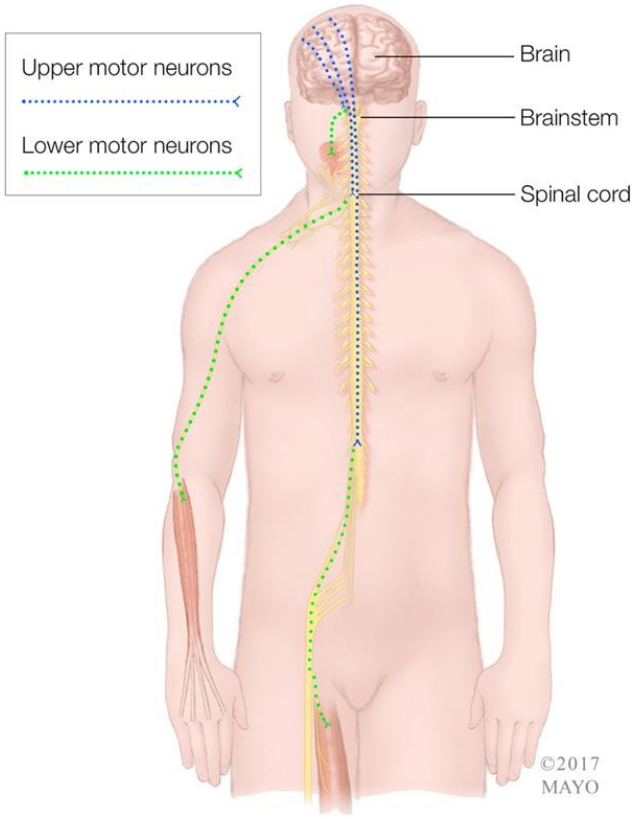
2011
C9orf72 – länken till FTD

2024
Tofersen – första genriktade behandlingen

Teckningar ur Charcots album: Duyckaerts C, et al. Free Neuropathol 2021;2:12 (CC BY 4.0)

SJUKDOMEN

Vad händer i kroppen?



ALS bryter ned nervcellerna som styr våra viljestyrda muskler – både de övre och de nedre motorneuronen.

Övre motorneuron (blå linje)

Från hjärnbarken ned genom hjärnstam och ryggmärg. Skadan ger stelhet, spasticitet och stegrade reflexer.

Nedre motorneuron (grön linje)

Från hjärnstam och ryggmärg ut till musklerna. Skadan ger svaghet, muskelförtvining och fascikulationer.

Följden blir tilltagande förlamning: tal, sväljning, armar, ben och till sist andningen.

Figur: Oskarsson B, Gendron TF, Staff NP. Mayo Clin Proc 2018;93:1617–1628 (© Mayo 2017)

SJUKDOMEN

Förekomst i Sverige

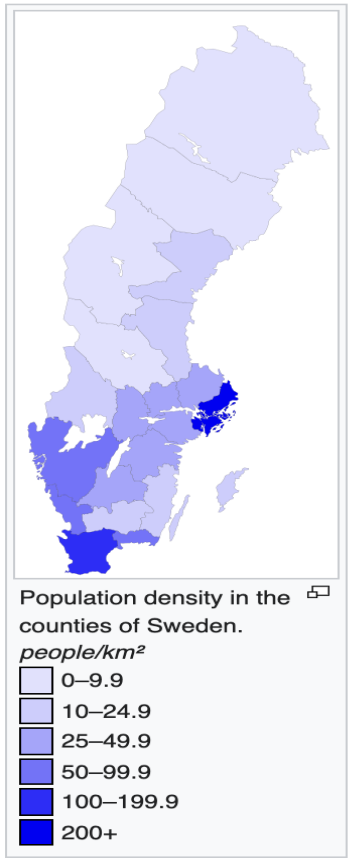
≈ 4

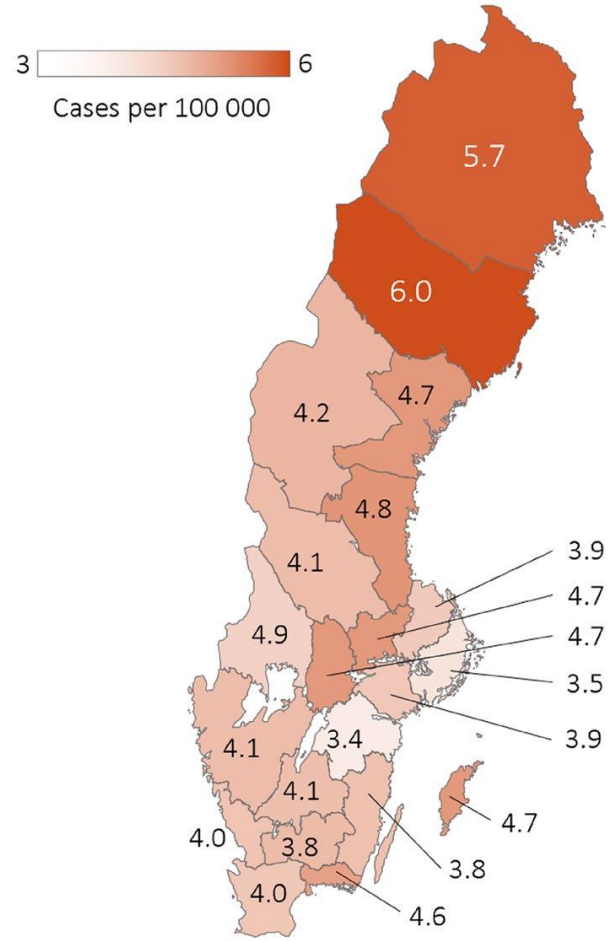
nya fall per 100 000 invånare och år – omkring 400 personer

Ökar: cirka 3,6 i början av 2000-talet

Högst vid 70–84 år, vanligare hos män

Flest i norr: Västerbotten 6,0 mot Stockholm 3,5

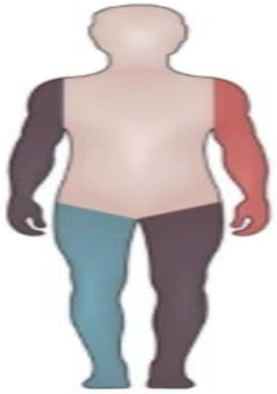




Figurer: Imrell S, Fang F, Ingre C, Sennfält S. J Neurol 2024;271:2730–2735 (fig. 2a och 3). CC BY 4.0

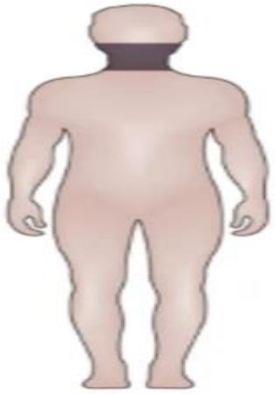
SJUKDOMEN

Debutsymtom och undergrupper



Spinal debut · ca 65–70 %

Svaghet i en hand, en arm eller ett ben. Fumlar, tappar saker, snubblar.



Bulbär debut · ca 25–30 %

Sluddrigt tal, ändrad röst, svårt att svälja, sätter i halsen.



Bara nedre motorneuron

Progressiv muskelatrofi (PMA): svaghet och förtvining utan stelhet.



Bara övre motorneuron

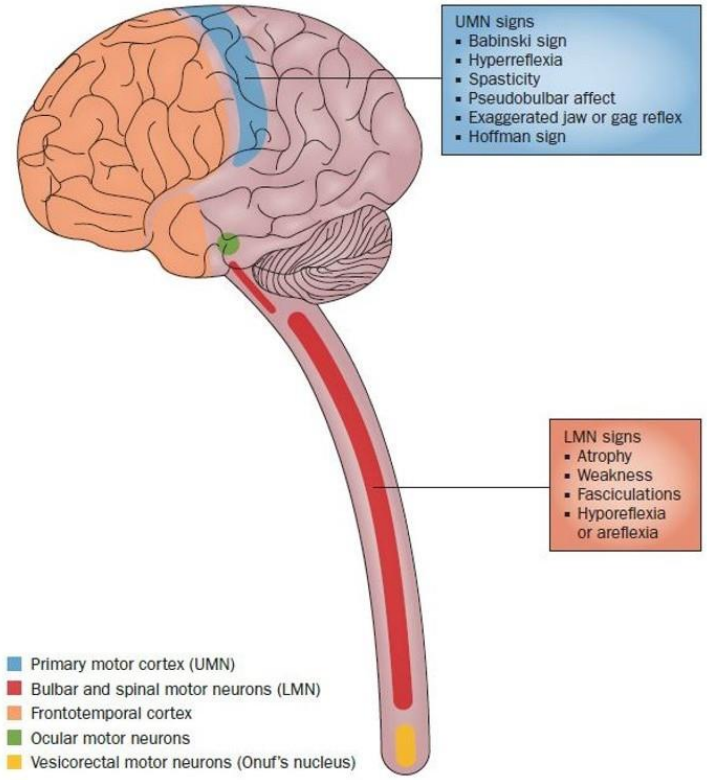
Primär lateralskleros (PLS): stelhet och spasticitet, långsamt förlopp.

Andningsdebut hos 3–5 %. Smygande, ofta ensidigt, utan smärta eller känselbortfall – omkring ett år till diagnos.

Figur: Swinnen B, Robberecht W. Nat Rev Neurol 2014;10:661–670 (beskuren). Rött = nedre, blått = övre motorneuron

KLINIKEN

Kliniska tecken – del för del



Övre motorneuron – motorcortex (blå)

Spasticitet och stelhet · stegrade reflexer · Babinskis tecken · stegrad käkreflex · pseudobulbär affekt

Nedre motorneuron – hjärnstam och ryggmärg (röda)

Svaghet · muskelatrofi · fascikulationer · svaga eller utsläckta reflexer

Frontotemporala cortex (orange)

Kognition och beteende

Sparas som regel (grönt, gult)

Ögonmuskler, blås- och tarmsfinkter

Figur: Swinnen B, Robberecht W. Nat Rev Neurol 2014;10:661–670

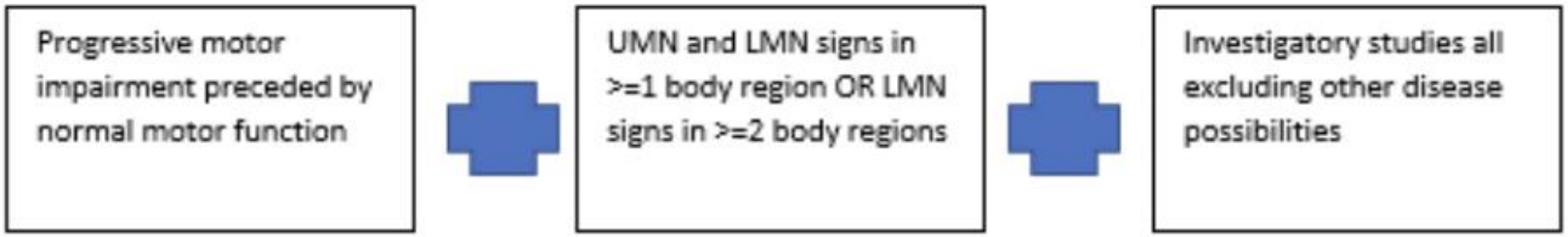
4 regioner som är viktiga:
Kraniell
Cervikal
Thorakal
Lumbosakral

Body region	Upper motor neuron signs	Lower motor neuron signs
Cranial	Spastic dysarthria, laryngospasm, palmomental reflex, jaw-jerk reflex	Slurring of speech, tongue atrophy, tongue fasciculations, temporal wasting, decreased soft palate elevation
Cervical	Limb spasticity, hyperreflexia, Hoffman's sign	Muscle weakness/atrophy, muscle fasciculations, hyporeflexia
Thoracic	None	Accessory muscle use with respiration, paradoxical breathing
Lumbosacral	Limb spasticity, hyperreflexia, cross-adductor reflex, upgoing Babinski sign	Muscle weakness/atrophy, muscle fasciculations, hyporeflexia

Fyra regioner undersöks: kraniell, cervikal, torakal och lumbosakral. Diagnosen kräver tecken från både övre och nedre motorneuron.

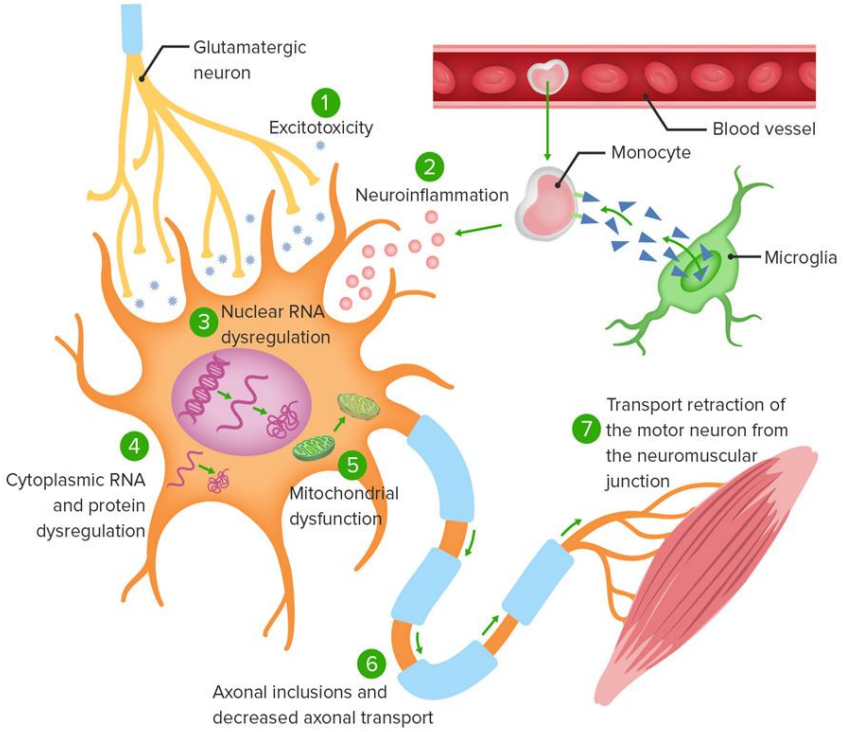
November 11, 2026

Gold Coast kriterier för ALS diagnos, konsensuskriterier 2019



SJUKDOMSMEKANISM

Varför dör nervcellerna?



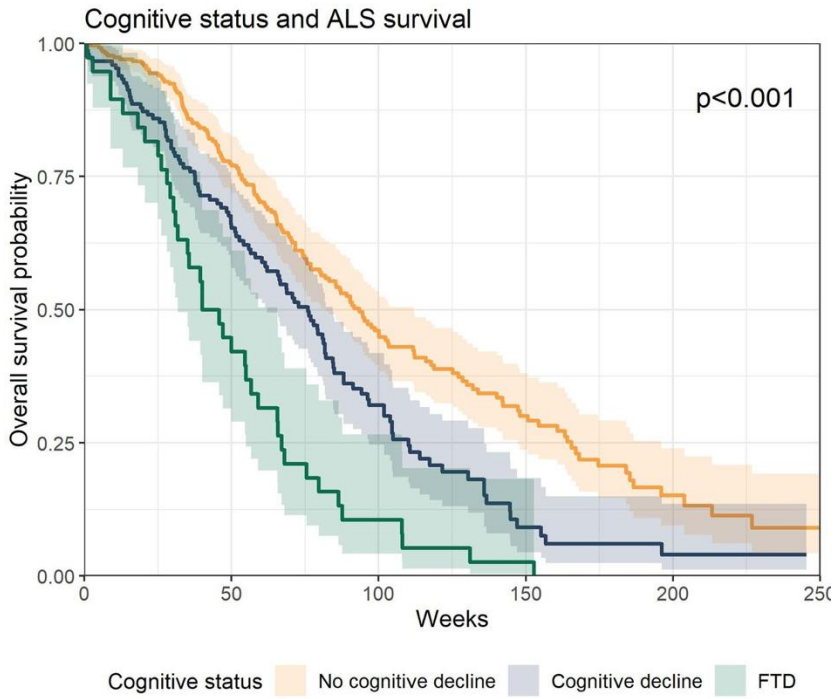
Flera processer sviktar i samma cell (1–7 i bilden): överstimulering, inflammation, störd RNA- och proteinhantering, mitokondriesvikt och störd transport i axonet.

≈ 97 % Har TDP-43-patologi, ärftlig ALS eller inte. Samma fynd hos ungefär hälften med FTD. TDP-43 lämnar cellkärnan och klumpar ihop sig i cytoplasman

Figur: Oskarsson B, Gendron TF, Staff NP. Mayo Clin Proc 2018;93:1617–1628

KLINIKEN

ALS och FTD – ett spektrum



Överlevnad (veckor) efter kognitiv status

≈ 50 %

får kognitiv eller beteendemässig påverkan

10–15 %

uppfyller kriterierna för frontotemporal demens

Kategori	Kännetecken
ALSci	Exekutiv funktion, verbalt flöde, språk
ALSbi	Apati, disinhibition, förlorad empati
ALScbi	Både kognition och beteende
ALS-FTD	Uppfyller kriterier för bvFTD eller primär progressiv afasi

Samma sjukdomsprocess: TDP-43 i båda, och C9orf72 som vanligaste gemensamma gen. Screenas med ECAS.

Figur: Öijerstedt L, et al. J Neurol 2024;271:5267 (fig. 1). CC BY 4.0. Kriterier: Strong MJ, et al. 2017

KOGNITIV OCH BETEENDEMÄSSIG SCREENING VID ALS

ECAS

Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen

Domän	Max poäng
ALS-specifika funktioner	100
Språk	28
Verbalt flöde	24
Exekutiva funktioner	48
ALS-ospecifika funktioner	36
Minne	24
Visuospatial förmåga	12
Totalt	136

Beteendescreening

Intervju med anhörig: disinhibition, apati, minskad empati, stereotypt beteende, ändrade matvanor samt psykotiska symtom.

Anpassad för ALS

Kan göras muntligt eller skriftligt. Flödesuppgifter korrigeras för motorisk hastighet. Tar cirka 15–20 minuter.

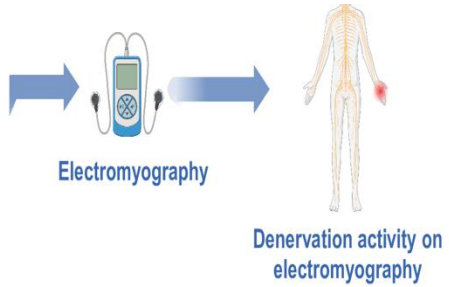
Klinisk användning

Underlag för klassificering enligt Strongkriterierna (ALSci, ALSbi, ALScbi, ALS-FTD). Versioner för upprepad testing finns

Abrahams S m.fl. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2014;15:9–14 · Gränsvärden enligt normdata, justerade för ålder och utbildning

Vägen till diagnos

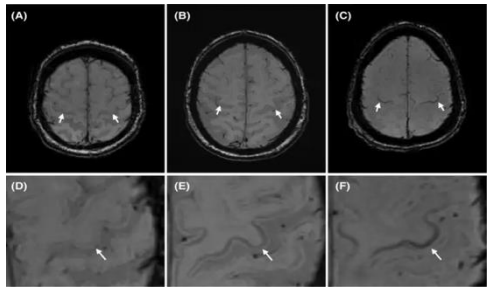
Diagnosen är klinisk. Utredningen stöder den – och utesluter annat.



Neurofysiologi

EMG visar denervation – skada på nedre motorneuron – även i muskler som ännu är starka.

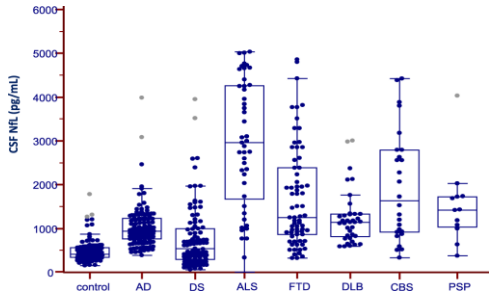
Chamoun S, et al. Brain Commun 2025



Magnetkamera

Utesluter annat. Motor band sign – ett mörkt band i motorbarken – är specifikt för ALS.

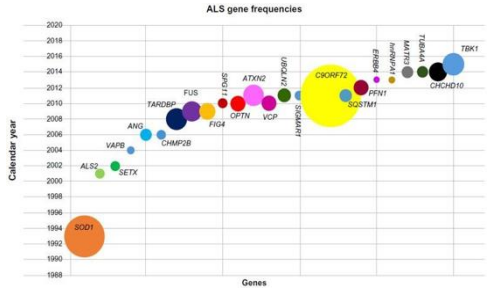
Zejlon C, et al. Ann Clin Transl Neurol 2024



Neurofilament (NfL)

Högst vid ALS bland de neurodegenerativa sjukdomarna. Mäts i ryggvätska eller blod.

Delaby C, et al. Sci Rep 2020



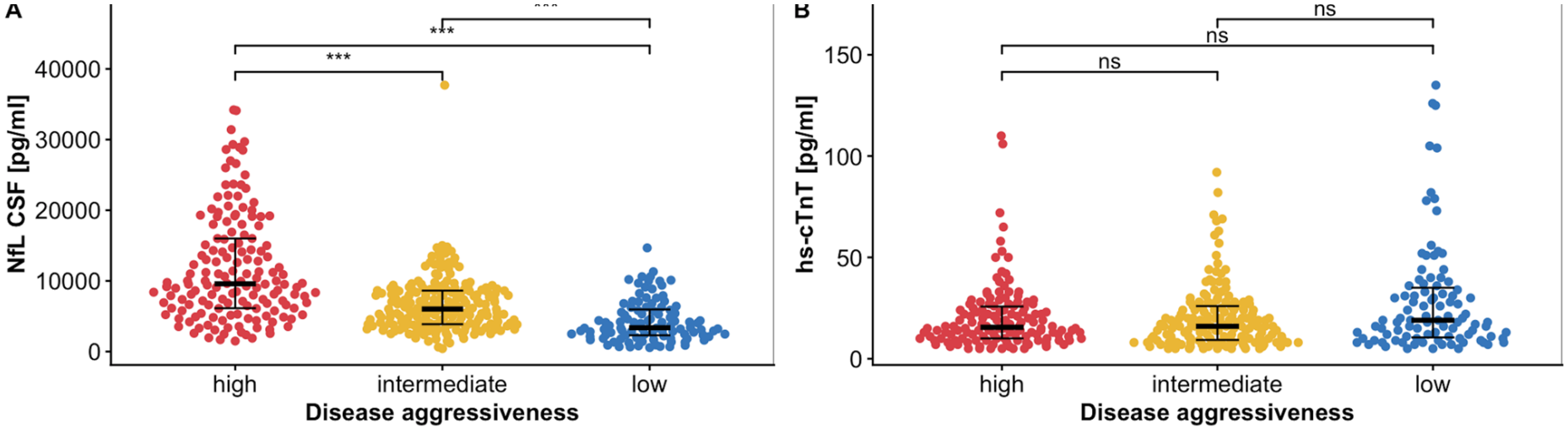
Genetik

Över 50 gener har kopplats till ALS. Testning erbjuds alla – svaret kan styra behandlingen.

Se bild 11

DIAGNOS OCH PROGNOS

Biomarkörer



NfL visar hur fort det går

Neurofilament speglar hur aggressiv sjukdomen är: högre värde, snabbare förlopp.

Troponin T visar hur mycket det har spridit sig

Stiger med sjukdomsfas och med antalet regioner där nedre motorneuron är drabbade.

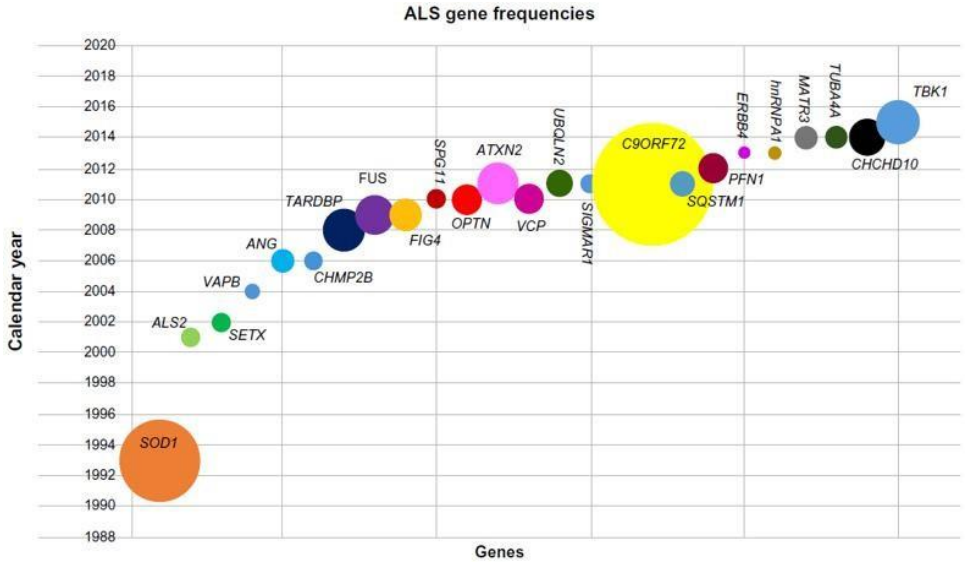
Figur: Sellin J, Öijerstedt L, et al. J Neurol 2026;273:494 (fig. 2A–B, beskuren). CC BY 4.0

DIAGNOS OCH PROGNOS

Ärftlighet och gener

≈ 15 % har känd ärftlighet i släkten. En sjukdomsorsakande genvariant hittas hos fler – även utan släkthistoria.

Gen	Betydelse
C9orf72	Vanligast, cirka 12 % i Stockholm. Kan ge ALS, FTD eller båda
SOD1	Cirka 3 % i Stockholm. Riktad behandling finns: tofersen
FUS	Under 1 %, ofta ung debut. Ulefnersen: positiv fas 3-studie 2026
TARDBP	Genen för proteinet TDP-43



Gener kopplade till ALS efter upptäcktsår. Cirkelns storlek speglar hur vanlig genen är.

Genbild: ur C. Ingres föreläsning 4 maj 2026 [originalkälla läggs till]

November 11, 2026

ALSFRS (ALS functional rating scale)

1. Tal

Normalt tal (4)
Påvisbar talrubbning (3)
Begripligt vid upprepning (2)
Tal komb. med icke verbal kommunikation (1)
Förlust av användbart tal (0)

2. Salivation

Normal (4)
Lindrig men definitivt överdrivet med saliv i munnen, kan ha nattlig dregling (3)
Måttlig ökning av saliv, kan ha minimal
dregling (2)
Utmärkande ökning av saliv m en del dregling (1)
Utmärkande dregling; behov av konstant pappers- eller tygnäsduk (0)

3. Sväljning

Normal matvana (4)
Tidig ätproblematik – tillfälligt svälja fel och storkna (3)
Konsistensförändring av maten (2)
Behov av tillägg med sondmatning (1)
Fullständig parenteral eller enteral matning (0)

4. Handskrift

Normal (4)
Sakta eller slarvig; alla ord är läsliga (3)
Alla ord är inte läsliga (2)
Kan greppa en penna men kan inte skriva (1)
Kan inte greppa en penna (0)

5. Skära mat och använda bestick

Normal (4)
Lite långsam och klumpig men behöver ingen hjälp (3)
Kan skära det mesta av maten, men klumpigt och långsamt; lite hjälpbehov (2)
Maten måste skäras av någon, men kan äta långsamt (1)
Behöver matas (0)

6. På/avklädnad och hygien

Normal funktion(4)
Oberoende och självständig m kraftansträngning /nedsatt prestationsförmåga (3)
Intermittent hjälp/assistans eller ersättande metoder (2)
Behov av handräckning vid personlig vård (1)
Totalt beroende (0)

7. Vändning i sängen och justering av sängkläder

Normal (4)
Något långsam och klumpig, men inte behov av hjälp (3)
Kan vända sig själv eller justera lakanet, men med stora svårigheter (2)
Kan initiera men inte vända sig eller justera lakan själv (1)
Helt hjälpberoende (helpless) (0)

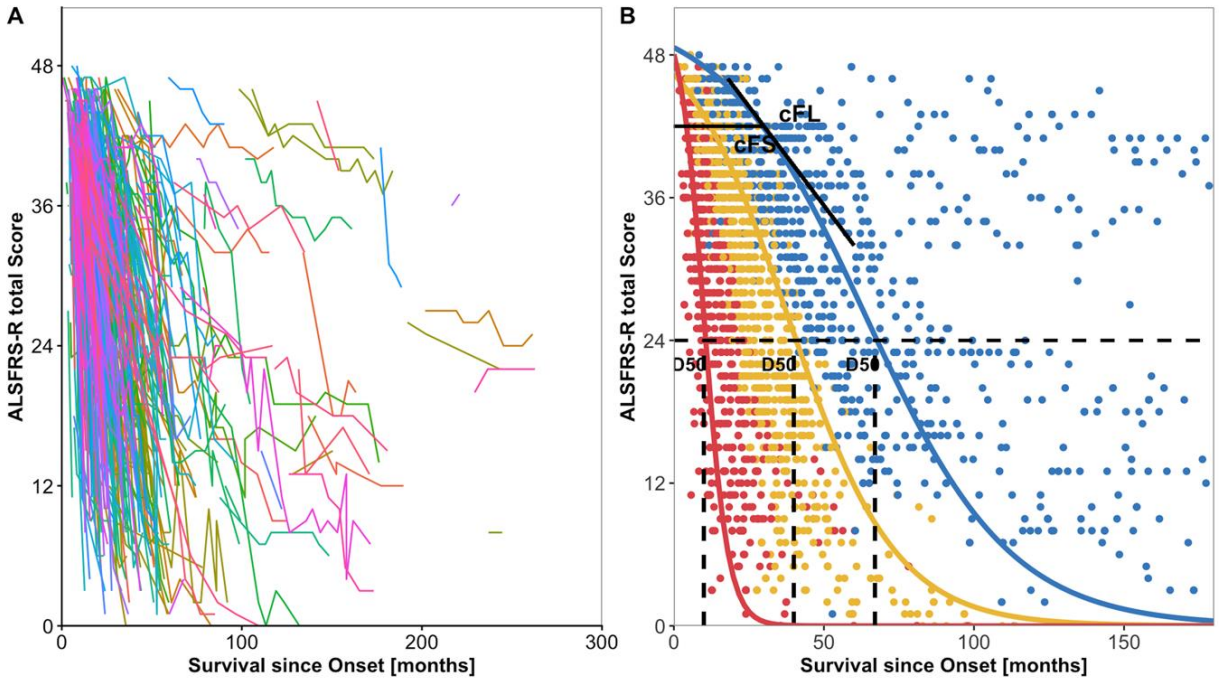
8. Gång

Normal (4)
Lätta gångsvårigheter (3)
Går med hjälp (2)
Ingen egen gångförmåga (1)
Ingen meningsfull benfunktion (0)

9. Gå i trappa

Normal (4)
Långsam (3)
Lätt ostadighet eller trötthet (2)
Behöver hjälp (1)
Kan inte gå i trappa (0)

Förlopp och prognos



Funktion (ALSFRS-R, 0–48 poäng) mot månader sedan symtomdebut. Vänster: varje linje är en person. Höger: snabbt, medel och långsamt förlopp.

Takten skiljer sig mycket mellan personer, men är ofta jämn hos den enskilde.

Talar för snabbare förlopp

Bulbär eller andningsdebut · hög ålder · viktnedgång · FTD · högt neurofilament

Talar för långsammare förlopp

Yngre ålder · debut i arm eller ben · lång tid från symtom till diagnos · stabil vikt

Figur: Sellin J, Öijerstedt L, et al. J Neurol 2026;273:494 (fig. 1A–B, beskuren). CC BY 4.0

ALS går att behandla – men ännu inte bota.

Bromsmediciner finns: riluzol för alla och tofersen vid SOD1-ALS. Störst skillnad för överlevnad och livskvalitet gör fortfarande teamets insatser.

OMHÄNDERTAGANDE

ALS-teamet

Samordnad teamvård ger längre överlevnad och bättre livskvalitet.

Återbesök ungefär var tredje månad, tätare vid snabb försämring. Behoven ändras hela tiden – teamet ska ligga steget före.

Neurolog
diagnos, läkemedel, prognos

Sjuksköterska
samordning, första kontakt

Fysioterapeut
rörlighet, andningsvård

Arbetsterapeut
hjälpmedel, bostadsanpassning

Logoped
tal, sväljning, kommunikation

Dietist
vikt, näringsintag, PEG

Kurator
stöd, ekonomi, närstående

Psykolog
kognition, krisstöd

Andningsteam
NIV, hostmaskin

Palliativt team
symtomlindring, livets slutskede

OMHÄNDERTAGANDE

Andning, nutrition och kommunikation

Andning

Följ lungfunktion och symtom: morgonhuvudvärk, dagtrötthet

Andningsstöd med mask (NIV) förlänger livet

Hostmaskin vid svag hoststöt

Nutrition

Viktnedgång försämrar prognosen – väg vid varje besök

Anpassad konsistens och energirik kost

PEG i tid, medan andningen räcker till

Kommunikation

Logoped tidigt, innan talet försvinner

Ögonstyrd dator bevarar självständighet

OMHÄNDERTAGANDE

Symtomlindring och palliativ vård

Symtom	Vad som hjälper
Kramper och spasticitet	Stretching, fysioterapi, baklofen
Saliv och segt slem	Antikolinerga läkemedel, botulinumtoxin, hostmaskin
Tvångsgråt och tvångsskratt	Antidepressiva läkemedel i lägre dos
Smärta, oro, sömnbesvär	Lägesändring, hjälpmedel, läkemedel vid behov
Andnöd	NIV, opioider och bensodiazepiner i låg dos

Palliativt förhållningssätt redan från diagnos: tidiga samtal om andningsstöd, PEG och livets slut – och stöd till de närstående.

BEHANDLING

Behandling i dag

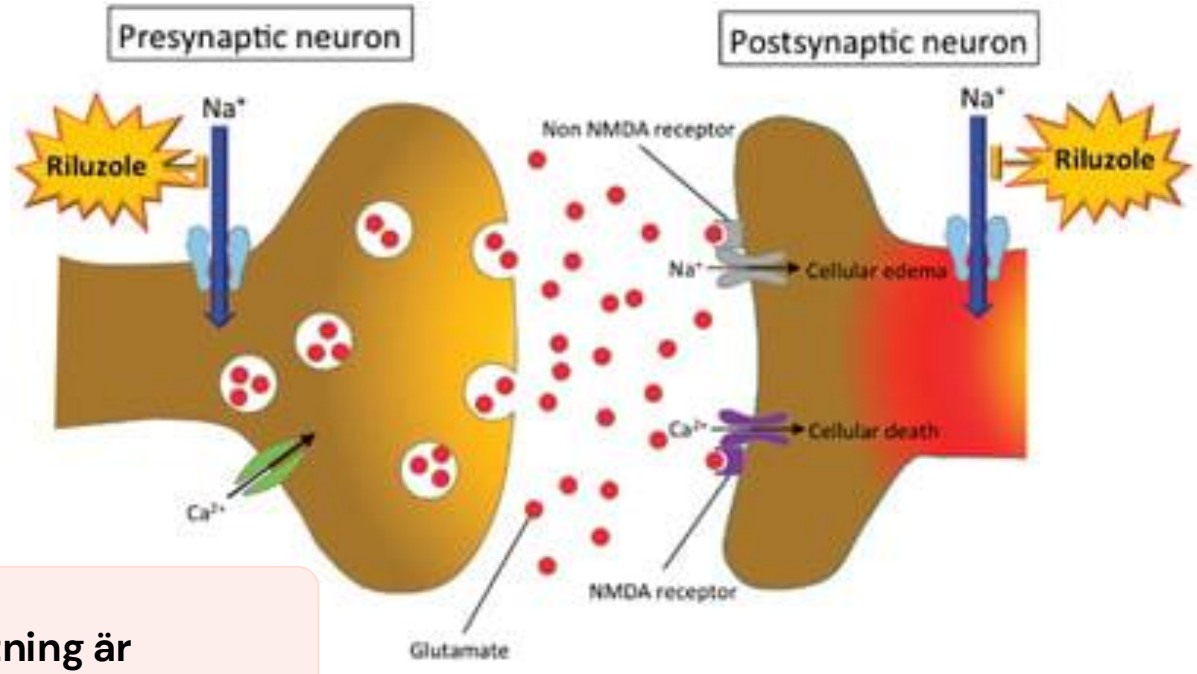
Alla med ALS

Riluzol

Tablett två gånger dagligen. Förlänger överlevnaden med i genomsnitt **2-3** månader.

Observationsstudier av patienter i den riktiga vården tyder på att den faktiska överlevnadsvinsten kan vara ännu större, ofta mellan **6 och 19 månader**.

Tidig insättning är avgörande: Effekten är som störst om behandlingen påbörjas så snart som möjligt efter diagnos. Att dröja med att starta behandlingen minskar den potentiella överlevnadsvinsten markant



En bidragande orsak till nervcellsdöden i ALS tros vara *excitotoxicitet* – en skadlig överstimulering orsakad av för höga halter av signalämnet **glutamat**.

Riluzol fungerar som en glutamathämmare som blockerar frisättningen av glutamat, vilket skyddar nervcellerna.