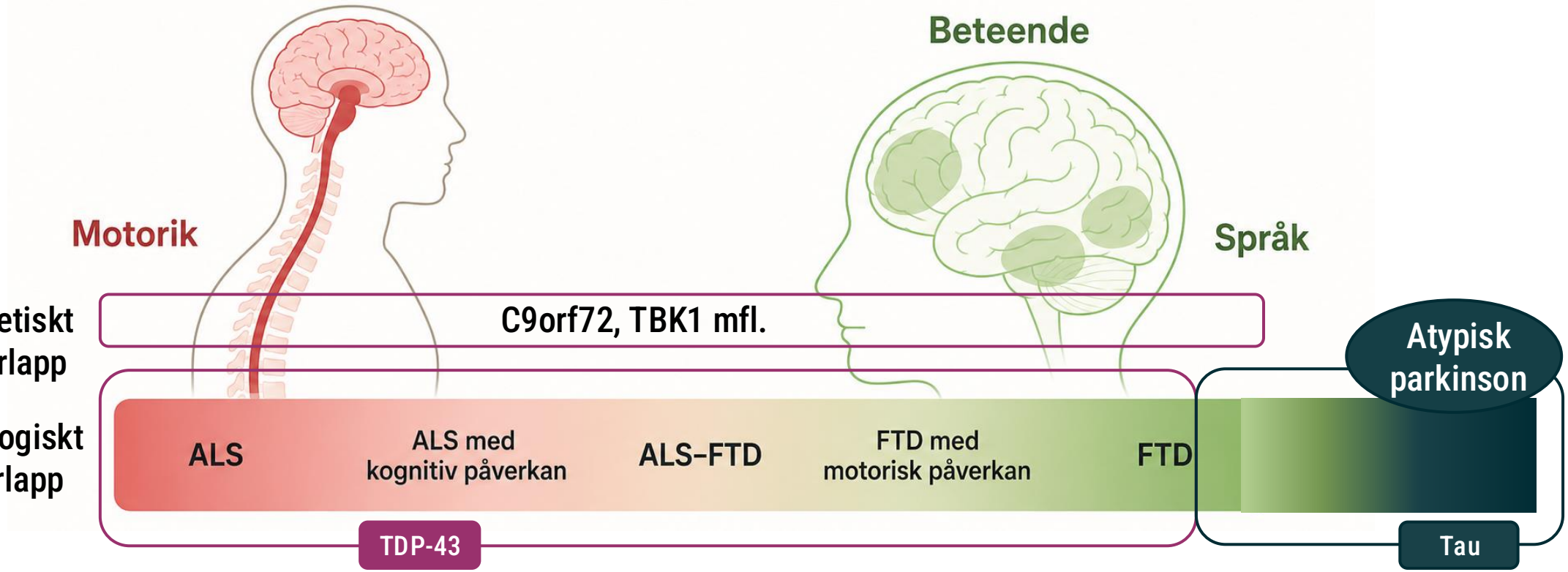
KLINISKT ÖVERLAPP FTD-ALS

Linn Öijerstedt, PhD
ST-läkare Neurologi, Karolinska Universitetssjukhuset
Postdoktor, Karolinska Institutet

linn.oijerstedt@ki.se

ALS-FTD SPEKTRAT



Utvecklad efter bild från Penn Frontotemporal Degeneration Center

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet



Gold Coast kriterier

Strongkriterier

Rascovsky kriterier

ALS

ALSci

ALSbi

ALScbi

ALS-FTD

FTD

Nedsatt exekutiv funktion
OCH/ELLER
Nedsatt språklig förmåga

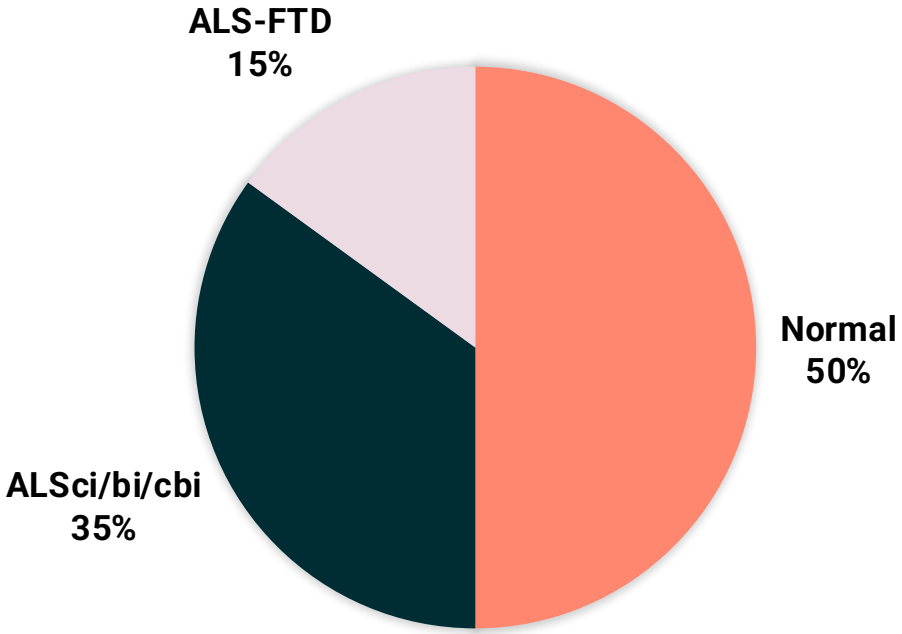
Apati
OCH/ELLER
Minst TVÅ beteendesymptom

- Hämningslöst beteende
- Förlust av känslomässigt engagemang eller empati
- Perserverande, stereotypt/ritualistiskt beteende
- Hyperoralitet och förändrat ätbeteende
- Bristande insikt
- Psykotiska symptom

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

ALS MED KOGNITIVA SYMPTOM OCH BETEENDEFÖRÄNDRINGAR



Abrahams et al. Nat Rev Neurol 2023; Poletti et al. Eur J Neurol 2026;
Devenney et al. Front Neurol 2021; Massoni et al. Psychiatry Int 2026

Vanligt: ungefär hälften av patienterna har någon typ av kognitiv eller beteendemässig påverkan.

Stor variation: typ av symptom och svårighetsgrad olika mellan studier och över tid.

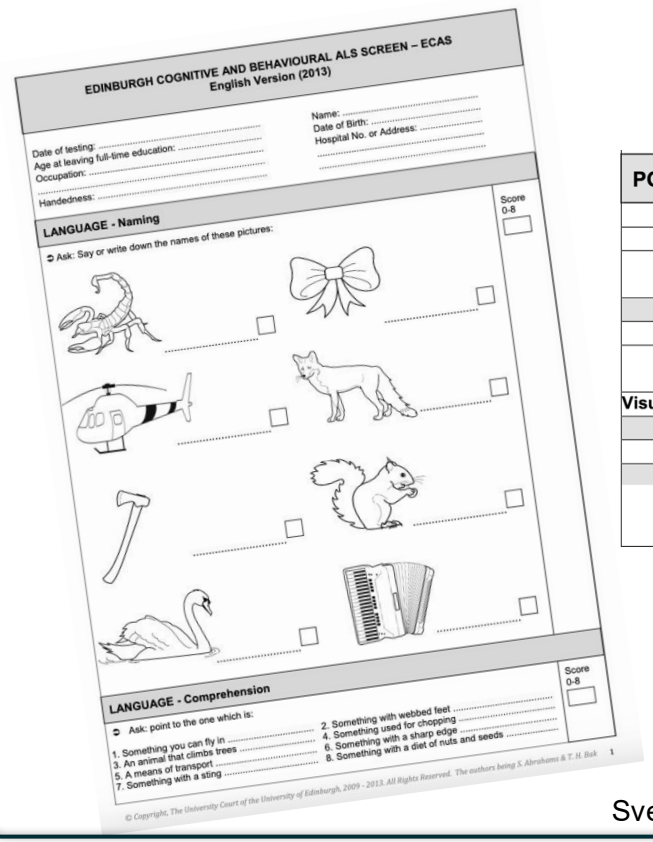
Metodologiska skillnader: olika studiedesign (retrospektiva, longitudinella), olika testbatteri.

Riskfaktorer: C9orf72, bulbära symptom, lågt ALSFRS-R

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS)



EDINBURGH COGNITIVE AND BEHAVIOURAL ALS SCREEN – ECAS
English Version (2013)

Date of testing: ....
Age at leaving full-time education: ....
Occupation: ....
Handedness: ....

Name: ....
Date of Birth: ....
Hospital No. or Address: ....

LANGUAGE - Naming

Score 0-8

➲ Ask: Say or write down the names of these pictures:

LANGUAGE - Comprehension

Score 0-8

➲ Ask: point to the one which is:

1. Something you can fly in ....
2. Something with webbed feet ....
3. An animal that climbs trees ....
4. Something used for chopping ....
5. A means of transport ....
6. Something with a sharp edge ....
7. Something with a sting ....
8. Something with a diet of nuts and seeds ....

© Copyright, The University Court of the University of Edinburgh, 2009 - 2013. All Rights Reserved. The authors being S. Abrahams & T. H. Bak 1

KOGNITIV SCREENING

POÄNG		
Språk	Benämna, språkförståelse, bokstavera/rättstavning **(Test 1, 2, 4)**	/28
Verbalt flöde	Ordflöde bokstaven S, Ordflöde bokstaven P **(Test 5, 8)**	/24
Exekutiv funktion	Omvänd sifferrepetition, Omväxling siffror bokstäver, Komplettera meningar, Social kognition **(Test 6, 7, 12, 14)**	/48
	ALS-SPECIFIK:	**/100**
Minne	Direkt hågkomst, Fördröjd hågkomst, Fördröjt igenkännande **(Test 3, 15, 16)**	/24
Visuo-spatial förmåga	Räkna prickar, Räkna kuber, Lokalisera siffror **(Test 9, 10, 11)**	/12
	EJ SPECIFIK FÖR ALS:	***/36***
	ECAS TOTAL POÄNG:	**/136**

Svensk översättning: S. Nackberg, O. Semb

BETEENDEFÖRÄNDRINGAR

EDINBURGH COGNITIVE and BEHAVIOURAL ALS SCREEN – ECAS
reviderad svensk version (2015)

BETEENDESCREENING – Intervju med vårdare

➲ Vänligen fråga vårdaren om följande beteenden eventuellt existerar hos patienten. Upprepning av beteendet bör förekomma och bör inte endast inträffat vid enstaka tillfällen. Beteendesymtom kan även ha förekommit före utvecklingen av motorisk påverkan. Bocka för "Ja", "Nej" eller "Vet ej". Om svar "Ja", delge en kort beskrivning. Ge 1 poäng för varje "Ja" (maximalt 10 poäng).

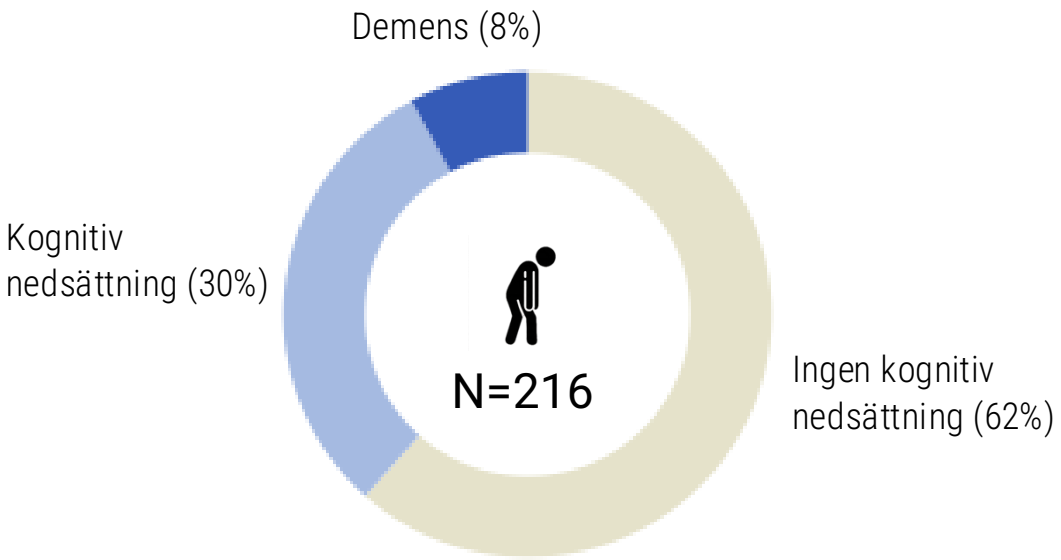
A	**Ohämmat beteende**				
1	Socialt olämpligt beteende. Ex. *olämpligt beteende gentemot främlingar eller kriminellt beteende*	Ja	Nej	Vet ej	
2	Förlust av adekvat beteende i sociala sammanhang. Ex. *ohyfsade eller sexuella anspelningar, så som skämt eller åsikter som kan väcka anstöt hos andra. Förlust av bemästrandet av sociala koder.*	Ja	Nej	Vet ej	
3	Impulsiva, förhastade eller oförsiktiga handlingar. Ex. *spelberoende, avsaknad av konsekvenser för sina handlingar, utelämnande av personlig information på ett olämpligt sätt, ex. kreditkortsinformation.*	Ja	Nej	Vet ej	
B	**Likgiltighet**				
4	Förlust av motivation, personligt driv och intresse. Ex. *passivitet och avsaknad av spontanitet. Behöver påstötning för att initiera eller fullfölja rutinmässiga aktiviteter.*	Ja	Nej	Vet ej	
C	**Förlust av sympati och/eller empati**				
5	Minskad respons för andra människors behov och känslor. *Poängsättning baseras på specifika exempel som reflekterar bristen på förståelse eller likgiltighet inför andra. Kan under denna punkt skattas utifrån ex. sårande kommentarer eller förbiseende för andras smärta och bedrövelse.*	Ja	Nej	Vet ej	

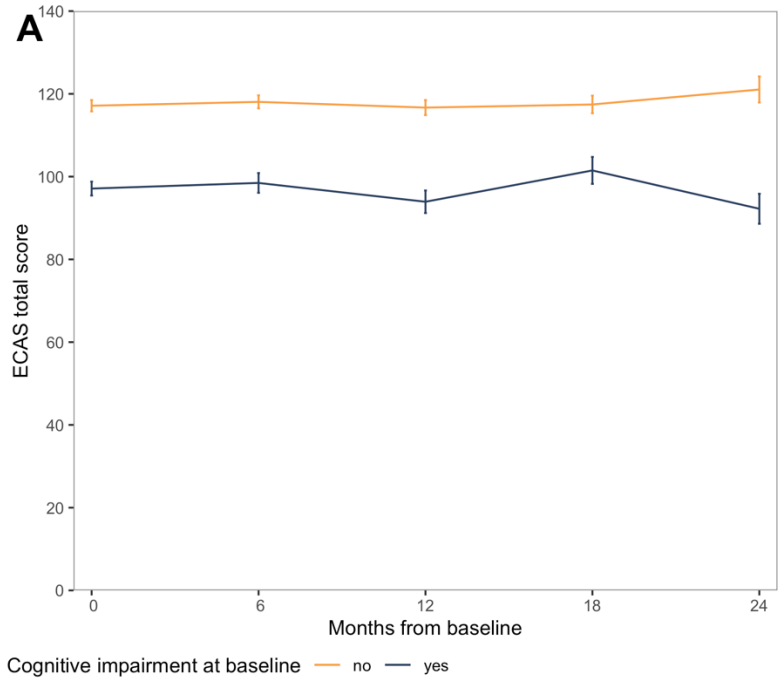
BETEENDE

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

Kognitiva symptom i Karolinskas ALS kohort



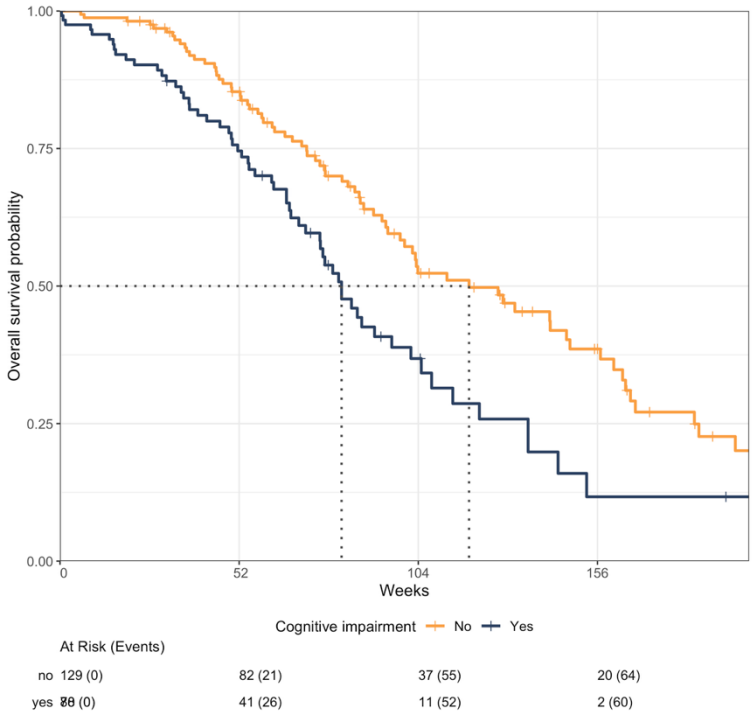


Öijerstedt et al. Journal of Neurol, 2024

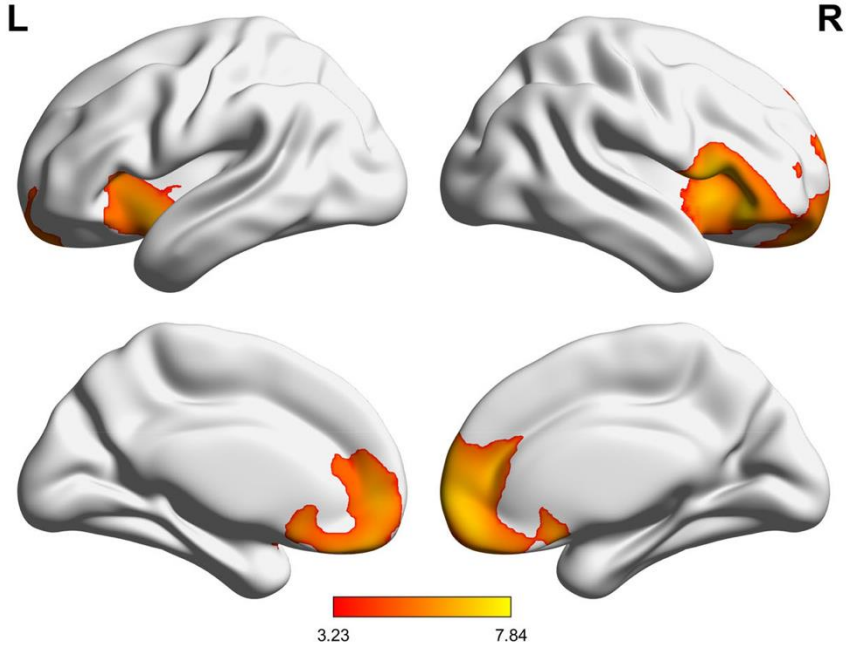
KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

Kognitiva symptom i Karolinskas ALS kohort



Öijerstedt et al. Journal of Neurol, 2024

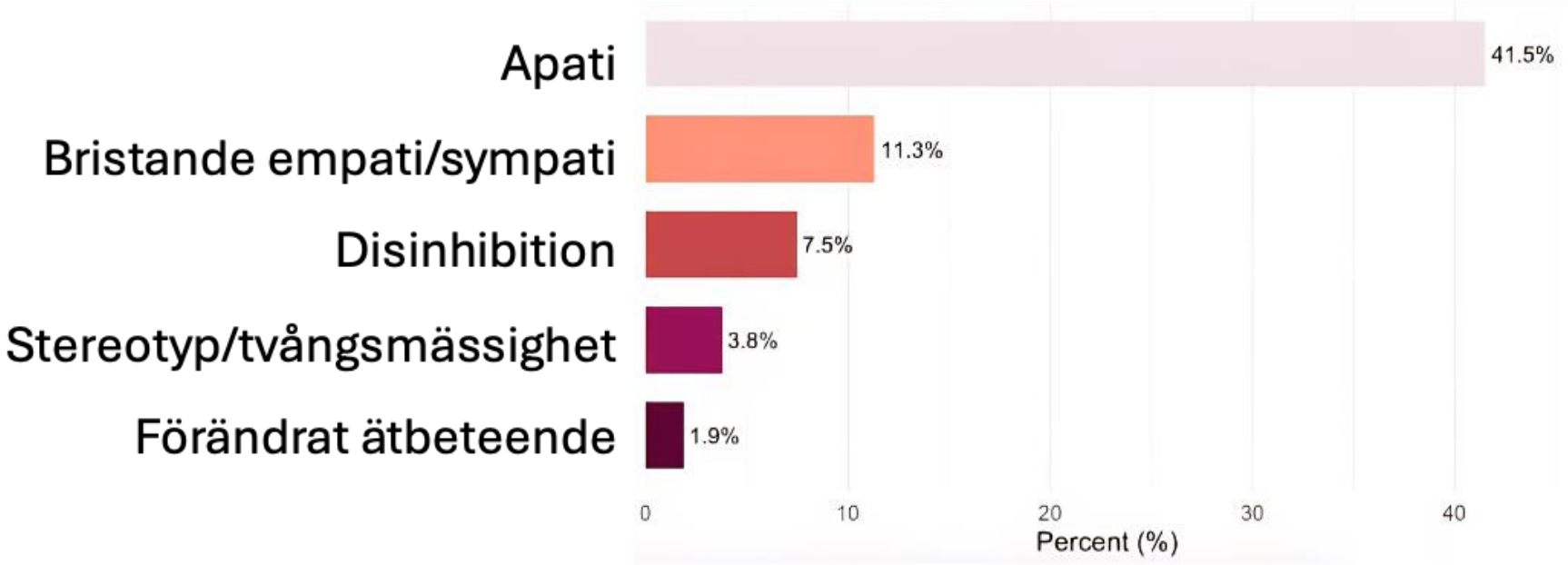


Foucher and Öijerstedt et al. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener, 2024

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

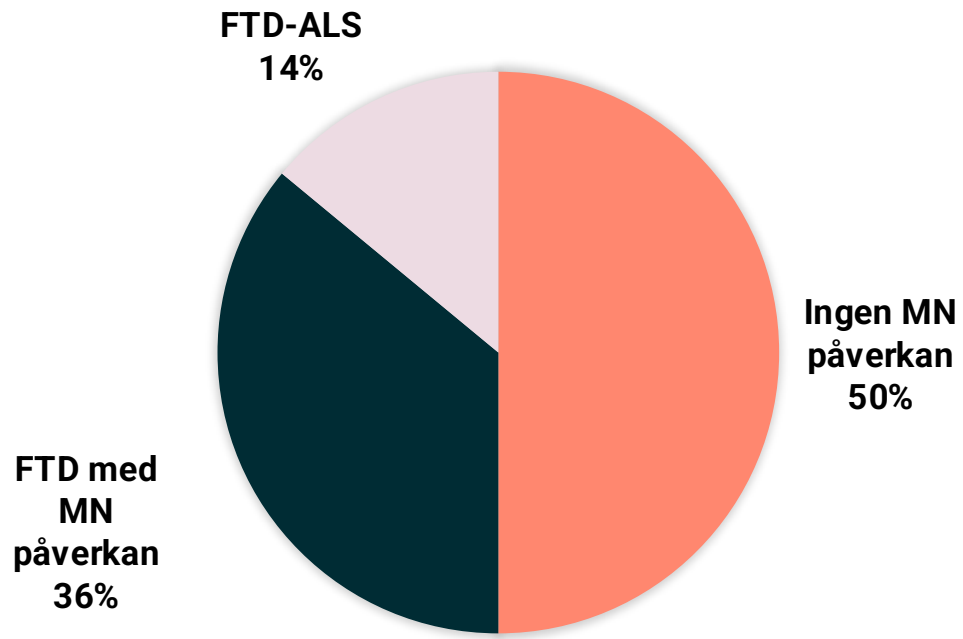
Karolinska Institutet

Beteendeförändringar i Karolinskas ALS kohort (N=53)



Unpublished data

FTD MED MOTORNEURONPÅVERKAN



Utvecklad från Lomen-Hoerth et al. Neurol, 2002

~ 40%

av patienterna med FTD hade tecken på motorneurondysfunktion

- Påverkan av både övre och nedre motorneuron
- Normalt ALSFRS-R
- Förekom oberoende av svårighetsgrad och typ av beteendesymptom

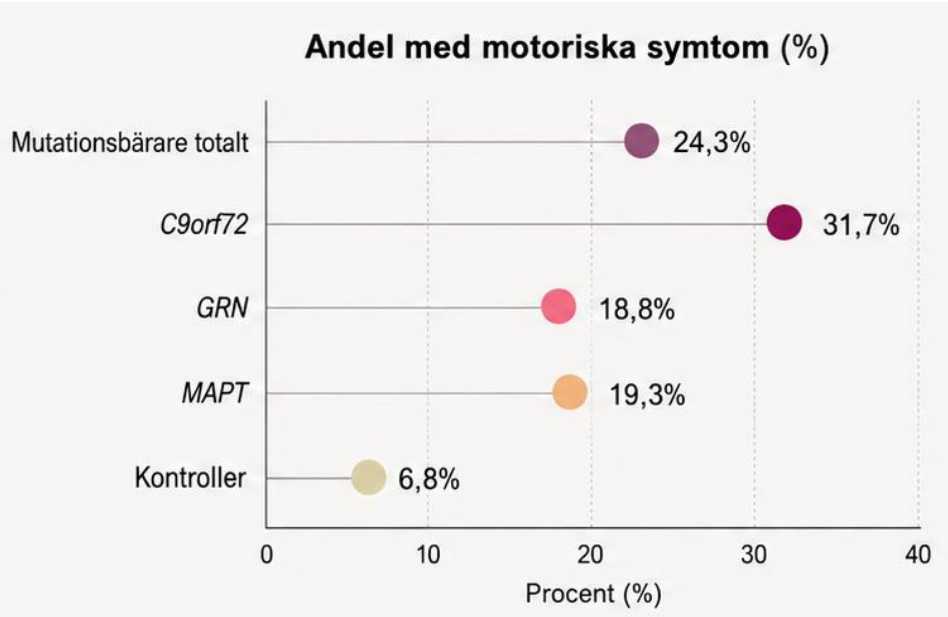
Burrell et al. Brain, 2011

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

FTD MED MOTORISKA SYMPTOM

522 patienter
med mutation
+
310 kontroller





Vanligast med långsamhet och gångstörning



Parkinsonliknande symptom såsom tremor ovanligare

Samra el al. J Neurol, 2023

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

KLINISK PROGRESSION INOM SPEKTRAT

https://doi.org/10.1093/braincomms/fcaf405 BRAIN COMMUNICATIONS 2025: fcaf405 | 1

BRAIN COMMUNICATIONS

REPORT

Cumulative incidence of motor and cognitive features in the amyotrophic lateral sclerosis—frontotemporal degeneration spectrum

Barbara E. Spencer,[1] Sharon X. Xie,[2] Daniel T. Ohm,[1] Lauren Elman,[1] Colin C. Quinn,[1] Defne A. Amado,[1] Michael Baer,[1] Edward B. Lee,[3] Vivianna M. Van Deerlin,[3] Laynie Dratch,[1] Lauren Massimo,[1] David J. Irwin[1] and Corey T. McMillan[1]



N=241 patologiskt verifierade TDP-43



Initial FTD (N=73)

30%





Initial ALS (N=168)

10%



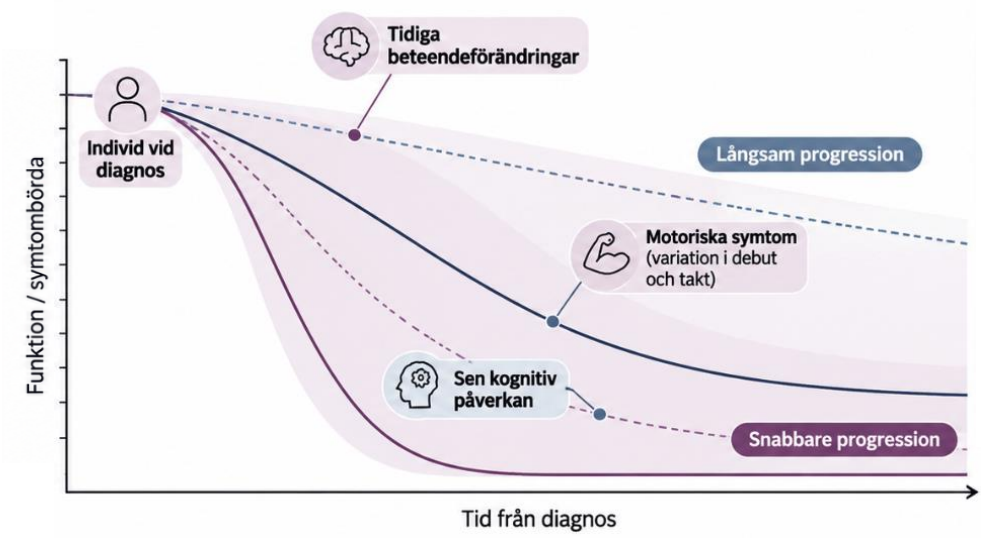
- C9orf72 starkaste riskfaktorn
- Ökad risk för utveckling av överlappande symptom under första åren efter diagnos
- Tydliga neuropatologiska korrelat

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

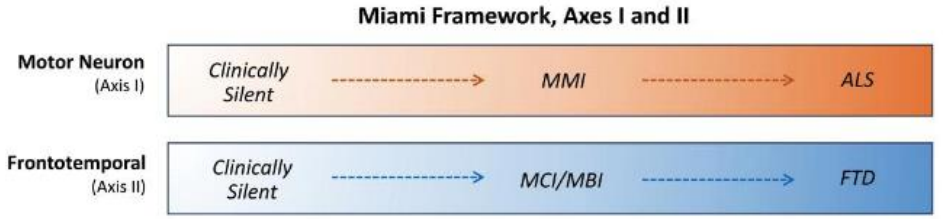
Karolinska Institutet

OSÄKER PREDIKTION PÅ INDIVIDNIVÅ

- Saknas fortfarande prediktionsfaktorer på individnivå.
- C9orf72 är en riskfaktor för överlappet men klinisk prediktion på individnivå är fortfarande osäker.
- Finns det kliniska och biologiska biomarkörer som kan användas för individuell prediktion?



Benatar et al., Brain 2026



Identifiera

- Systematiska bedömningar
- Tidiga manifestationer hos presymptomatiska bärare
- Symptomens funktionella konsekvenser

Harmonisera

- Gemensamma definitioner
- Standardiserade bedömningar
- Delade dataset

Predicera

- Mer longitudinell forskning
- Prognostisk betydelse av kliniska definitioner
- Övergång från pro-dromal fas till manifest syndrom

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

EXEMPEL PÅ KLINISKA KONSEKVENSER

Kognitiva, beteendemässiga och motoriska symtom påverkar det kliniska omhändertagandet

 Apati	→	Sämre följsamhet till insatser, egenvård
 Bristande insikt	→	Svårigheter att acceptera vård, ta hjälp
 Bulbära symptom	→	Malnutrition, risk för aspiration
 Muskel-svaghet	→	Fallrisk, isolering

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET
Karolinska Institutet

IMPLIKATIONER FÖR VÅRD OCH OMHÄNDERTAGANDE

Betydelse för patient, närstående och vårdteam

- Ökad vårdkomplexitet
- Utmaningar kring delaktighet. Behov av individanpassad information och tydlig kommunikation.
- Ökad anhörigbörda
- Multidisciplinär vårdplanering inklusive ställningstagande till PEG, ventilator osv.



KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

Varför missas delar av spektrat?

Symptomen upptäcks inte



Det genomförs inte tester som fångar hela sjukdomspanoramat

Annat syns mer



Motoriska symptom, tal- och sväljsvårigheter tar all uppmärksamhet

Symptomen feltolkas

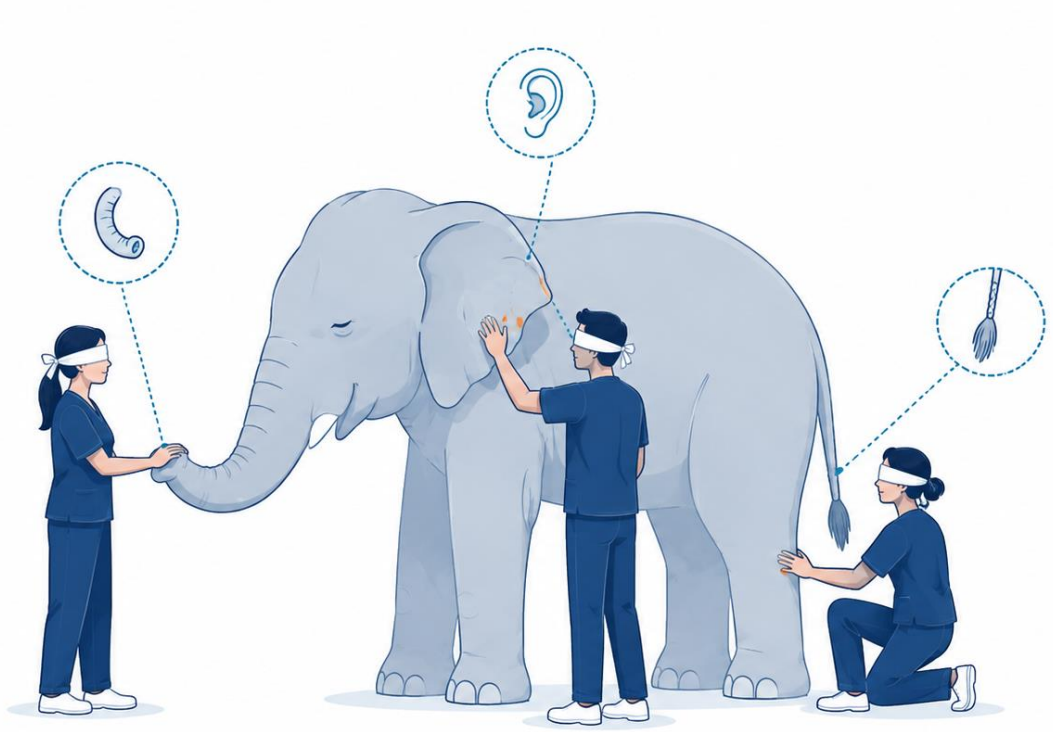


Patienter med FTD får inte sällan en psykiatrisk diagnos först

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet

TAKE HOME MESSAGE



Brett symptomspektra

Leta aktivt

Försök fånga hela bilden

Rätt stöd i rätt tid

SAMARBETA!

KAROLINSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Institutet