



PENGUNAAN KALKULATOR PROBABILITY UNTUK MENDETEKSI MATURITY ONSET DIABETES OF THE YOUNG (MODY) PADA PASIEN DIABETES MELITUS TIPE 1 DAN 2 BERUSIA \leq 35 TAHUN: STUDI UNTUK PENGUJIAN MUTASI GENETIK

Ridwan¹, Alfiah A², Nurmi³, Dewi Hestiani K⁴, Kasmawati Karim⁵

^{1,4,5}Akademi Keperawatan Mappa Oudang Makassar

²Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Nani Hasanuddin Makassar

³Mahasiswa Program Studi Diploma III Keperawatan Akademi Keperawatan Mappa Oudang Makassar

Ridho.Hazel@gmail.com

Keywords:

Maturity Onset
Diabetes of The Young
(MODY), Monogenic
Diabetes, MODY
Genetic Mutation,
MODY Risk Calculator.

ABSTRACT

Background: Maturity Onset Diabetes of The Young (MODY) is a rare monogenic inherited diabetes group that is often misdiagnosed as type 1 and type 2 Diabetes Mellitus. Due to the high cost of genetic testing that provides a definitive diagnosis, several screening methods are used to detect MODY in high-risk patients. Objective: This study aims to detect MODY in patients diagnosed with type 1 and type 2 DM aged \leq 35 years using the MODY Probability Calculator for genetic mutation testing. Methods: A retrospective study through manual and digital medical record searches of patients diagnosed with type 1 and type 2 DM aged \leq 35 years. All patients were contacted via text message and telephone after obtaining consent. MODY probability parameters collected included current age, age at diagnosis, gender, ethnicity, treatment regimen, BMI, HbA1c levels, parental/family history of diabetes and certain diseases associated with MODY. MODY probability figures were calculated using KPM online. Results: The mean age of 69 patients (45% female) was 32 ± 5.38 years. 33 patients (47.8%) were given insulin at the time of diagnosis. The mean HbA1c was $8.6 \pm 2.18\%$. The mean MODY prediction score calculated by KPM was $30 \pm 24.67\%$. There were 50 patients (72.5%) with a risk of $\leq 50\%$ and 19 patients (27.5%) with a risk of $> 50\%$. In the group with MODY prediction score $> 50\%$, the age of onset of diabetes or at diagnosis and current age were significantly lower than the group with MODY prediction score $\leq 50\%$. Conclusion: The results of this study indicate that 19 (27.5%) patients diagnosed with type 1 and 2 DM aged \leq 35 years had a KPM score $> 50\%$. The mean MODY score was 30 ± 24.67 . Patients with the highest scores in this study are recommended to undergo genetic mutation testing. MODY risk calculated with KPM may give different results in each population.

PENDAHULUAN

Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) merupakan bentuk diabetes monogenik tidak tergantung insulin dan diturunkan secara autosomal dominan (Patel, Basu, & Oudit, 2016). MODY berbeda dengan DM tipe 1 dan 2 (Colclough & Patel, 2022; Santomauro *et al*, 2023). Pasien MODY didiagnosis pada usia muda (< 40 tahun) (Hohendorff *et al*, 2019). Sebagian besar pasien MODY memiliki riwayat keluarga diabetes dalam tiga generasi berturut-turut (Fatriyadi Suwandi, Isti Angraini, & Dinia Putri, 2019) (Donath *et al*, 2019; Colclough & Patel, 2022).

Di Indonesia, prevalensi MODY belum diketahui. Sampai saat ini ditemukan 14 variasi mutasi genetik sebagai penyebab MODY (Urakami, 2019). Tiga bentuk MODY yang paling umum disebabkan oleh mutasi pada Haptic Nuclear Factor 4 Alpha (HNF4A), Glucokinase (GCK), dan Haptic Nuclear Factor 4 Alpha (HNF4A) (Santomauro *et al*, 2023) (Hattersley *et al*, 2018). Penelitian lainnya melaporkan bahwa MODY disebabkan oleh mutasi gen HNF1A (Xu *et al*, 2005). Penelitian terkait identifikasi genetik terkait MODY di Indonesia belum pernah dilakukan.

Kesalahan dalam mendiagnosis MODY merupakan masalah penting yang dihadapi saat ini (Aydogan *et al*, 2022). Diperkirakan 50–90% kasus MODY salah didiagnosis sebagai diabetes tipe 1 atau tipe 2 (Tosur & Philipson, 2022), (Hohendorff *et al*, 2019). Mengingat biaya pengujian genetik yang sangat mahal sehingga tidak semua pasien yang terindikasi MODY dilakukan pengujian genetik, diperlukan pendekatan skrining yang cukup praktis dan spesifik untuk mengidentifikasi pasien yang paling tepat untuk pengujian genetik (Liu *et al*, 2021). Beberapa penelitian sebelumnya merekomendasikan penggunaan Kalkulator Probabilitas MODY (KPM) sebagai *tools* yang berguna untuk memilih pasien untuk pengujian genetik MODY. Kalkulator ini telah dikembangkan dan divalidasi oleh peneliti dari University of Exeter untuk etnis Kaukasian berusia 1–35 tahun (Tosur & Philipson, 2022). Kalkulator ini juga telah diterapkan pada etnis Asia meski dengan sampel yang masih sedikit (Ang *et al*, 2016). KPM memperlihatkan hasil seleksi yang baik untuk membedakan MODY

dan diabetes tipe 1 dan tipe 2. KPM ini berguna dalam memilih pasien untuk pengujian genetik (da Silva Santos *et al*, 2022). KPM online dapat menjadi alat bagi dokter untuk mendiagnosis MODY. Parameter yang diukur pada KPM adalah usia saat ini, usia saat diagnosis, jenis kelamin, etnis, regimen pengobatan, BMI, kadar HbA1c, riwayat diabetes orang tua/dalam keluarga, dan penyakit tertentu yang berkaitan dengan MODY (Tosur & Philipson, 2022)

Tujuan penelitian ini adalah mendeteksi MODY pada pasien yang didiagnosis DM tipe 1 dan 2 berusia ≤ 35 tahun dengan menggunakan Kalkulator Probability MODY untuk pengujian mutasi genetik

METODE

Jenis Penelitian

Jenis penelitian yang digunakan adalah penelitian kohort dengan design retrospektif

Lokasi dan Waktu Penelitian

Penelitian ini berlokasi di RS. Bhayangkara Makassar. Penelitian dilaksanakan pada bulan Maret - Juli 2024

Populasi dan Sampel

Populasi dalam penelitian ini adalah pasien yang didiagnosis DM tipe 1 dan 2 berusia ≤ 35 tahun yang dirawat di RS Bhayangkara Makassar sepanjang bulan Januari 2023 - Juni 2024

Pengumpulan Data

Pengumpulan data dimulai setelah mendapatkan rekomendasi persetujuan etik penelitian dari Komisi Etik Penelitian Kesehatan Fakultas Kesehatan Masyarakat Universitas Hasanuddin dengan Nomor Rekomendasi Etik Penelitian: 1141/UN4.14.1/TP.01.02/2024. Pengumpulan data dilakukan dengan penelusuran rekam medik secara manual dan digital lewat aplikasi e-Rekam Medik. Semua pasien dihubungi melalui pesan singkat dan telepon setelah mendapatkan persetujuan. Parameter probabilitas MODY dikumpulkan meliputi usia saat ini, usia saat diagnosis, jenis kelamin, etnis, regimen pengobatan, BMI, kadar HbA1c, riwayat diabetes orang tua/dalam

keluarga dan penyakit tertentu yang berkaitan dengan MODY, lalu dilakukan analisis deskriptif terhadap setiap parameter dan dihitung angka probabilitasnya menggunakan KPM secara online (<https://www.diabetesgenes.org/exeter/diabetes-app/ModyCalculator>).

Pengolahan dan Analisis Data

Data yang diperoleh diolah dengan menggunakan SPSS version 24 for windows lalu dianalisis dengan tingkat kemaknaan < 0.05. Parameter klinis dan demografi disajikan dalam bentuk mean dan standar deviasi untuk variable numerik, serta frekuensi dan persentase untuk variabel kategorik. Variabel kategori dibandingkan dengan distribusi chi-kuadrat. Perbedaan antara kedua kelompok skor MODY dievaluasi dengan uji Mann-Whitney.

HASIL

Sebanyak 69 pasien direkrut untuk penelitian ini. Sekitar 45% pasien adalah perempuan. Usia rata-rata pasien saat ini adalah 32 tahun, usia rata-rata saat didiagnosis adalah 29 tahun dan rata-rata BMI adalah

23,9kg/m². 58 pasien (84,1%) memiliki riwayat diabetes dalam keluarga. Jumlah pasien masing-masing memiliki satu (n=19; 27,5%), dua (n=30; 43,5%), dan tiga atau lebih (n=9; 13%) anggota keluarga yang menderita diabetes. 17 pasien (24,6%) memiliki ibu yang menderita diabetes, 18 pasien (26,1%) memiliki ayah kandung yang menderita diabetes dan 14 pasien (20,3%) yang memiliki kedua orang tua yang menderita diabetes. 33 pasien (47.8%) pada awalnya diberikan insulin pada saat didiagnosis, 27 pasien (39,1%) yang diberikan ADO pada saat didiagnosis dan hanya 6 pasien (8,7%) yang diobati kombinasi keduanya saat didiagnosis.

Pasien saat ini diobati dengan ADO (n=27; 39,1%), insulin (n=33; 47,8%) dan ADO dan insulin (n=6; 8,7%). Pasien memiliki nilai rata-rata HbA1c sebesar 8,6±2,18%, dan rata-rata skor MODY adalah 30±24,67. 23 pasien (33,3%) memiliki riwayat hipertensi. Semua parameter klinis dan gambaran demografi pasien ditunjukkan pada tabel 1. Parameter klinis dari pasien-pasien ini dihitung ke dalam KPM secara online. Skor nilai probability MODY dihitung.

Tabel 1. Parameter klinis dan Gambaran demografi

Parameter	Nilai Statistik
Jenis Kelamin	
Laki-laki	24 (34.89)
Perempuan	45 (65.21)
Usia saat ini (tahun)	32 ±5.38 (16-39)
Usia saat didiagnosis (tahun)	29 ±4.63 (15-35)
TB (cm)	161 ±6.9 (150-177)
BB (kg)	62 ±12.83 (41-108)
IMT (kg/m ²)	23.9 ±4.23 (16.2-39.7)
HbA1c (%)	8.6 ±2.18 (4.6-15.0)
Skor MODY (%)	30±24,67
Tipe DM	
Tipe 1	7 (10.14)
Tipe 2	62 (89.86)
Diobati antidiabetik saat diagnosis	
Ya	67 (97.1)
Tidak	2 (2.9)
Jenis obat	
ADO	27 (39.1)
Insulin	33 (47.8)
ADO + insulin	6 (8.7)
Tidak diobati	3 (4.3)
Obat antidiabetik saat ini	

ADO	26 (37.7)
Insulin	12 (17.4)
ADO + insulin	10 (14.5)
Tidak diobati	21 (30.4)
Lama pengobatan insulin	
< 6 bulan	3 (4.3)
> 6 bulan	19 (27.5)
Tidak diobati	47 (68.1)
Riwayat diabetes dalam keluarga	
Ya	58 (84.1)
Tidak	11 (15.9)
Jumlah keluarga dengan diabetes	
1	19 (27.5)
2	30 (43.5)
3 / >	9 (13.0)
Tidak ada	11 (15.9)
Orang tua dengan diabetes	
Ibu	17 (24.6)
Bapak	18 (26.1)
Kedua orang tua	14 (20.3)
Tidak ada	20 (29.0)
Riwayat hipertensi	
Ada	23 (33.3)
Tidak ada	46 (66.7)

Data disajikan dalam bentuk $mean \pm SD$ (min-maks) dan $n(\%)$. IMT: Indeks Massa Tubuh. ADO: Antidiabetik Oral.

Pada kelompok dengan skor MODY >50% usia saat didignosis dan usia saat ini secara signifikan lebih rendah dibandingkan kelompok dengan skor MODY $\leq 50\%$ (masing-masing $p < 0.001$ dan $p < 0.001$). Tidak ada perbedaan yang signifikan antara dua kelompok skor MODY pada parameter KPM lainnya seperti jenis kelamin, pengobatan dengan insulin saat ini, lama pengobatan insulin, IMT, HbA1c dan riwayat orang tua yang mengalami diabetes (Tabel 2).

Tabel 2. Parameter Kalkulator Probability MODY

Parameter	Kelompok Skor MODY		P
	$\leq 50\%$ (n=50)	$>50\%$ (n=19)	
Usia saat didiagnosis	31 \pm 3.54 (18-30)	25 \pm 4.51	$< 0.001^*$
Jenis kelamin			
Laki-laki	18 (75)	6 (25)	0.785
Perempuan	32 (71.1)	13 (28.9)	
Diobati dengan insulin saat ini	50 (74.6)	17 (25.4)	0.073
Ya	0 (0)	2 (100)	
Tidak			
Lama pengobatan insulin			
< 6 bulan	2 (66.7)	1 (33.3)	0.752
> 6 bulan	15 (78.9)	4 (21.1)	
Tidak diobati	33 (70.2)	14 (29.8)	
IMT (Kg/m ²)	24.52 \pm 4.56 (16.2-39.7)	22.60 \pm 2.86 (18.4-26.4)	0.141
HbA1c (%)	8.9 \pm 2.3 (5.3-15.0)	8.0 \pm 1.69 (4.6-11.6)	0.139
Usia saat ini	33 \pm 4.42 (18.39)	27.21 \pm 4.69 (16-34)	$< 0.001^*$

Orang tua dengan diabetes	11 (64.7)	6 (35.3)	
Ibu	11 (61.1)	7 (38.9)	
Bapak	9 (64.3)	5 (35.7)	0.065
Kedua orang tua	19 (95.0)	1 (5)	
Tidak ada			

Data disajikan dalam bentuk $mean \pm SD(\text{min-maks})$ dan $n(\%)$. IMT: Indeks Massa Tubuh. *Signifikan, $p < 0.05$

PEMBAHASAN

Penelitian ini menggunakan KPM secara online yang dikembangkan oleh Universitas Exeter, Inggris. Kalkulator menilai parameter seperti usia saat diagnosis, usia saat ini, jenis kelamin, etnis, IMT, riwayat DM pada orang tua, HbA1c saat diagnosis, penggunaan obat antidiabetes oral saat ini, terapi insulin dan waktu memulainya dan adanya penyakit tertentu seperti kista ginjal, ketulian, lipodistrofi parsial, dan resistensi insulin berat tanpa adanya obesitas atau obesitas berat (Shields et al., 2012).

Hanya 7 pasien (10,14%) yang kami teliti didiagnosis DM tipe 1. Rata-rata usia saat diagnosis adalah 29 ± 4.63 (15-35) tahun. Hanya 12 pasien (17.4%) yang menggunakan insulin saat ini. Pada pasien muda, DM tipe 1 adalah bentuk yang paling umum, namun beberapa pasien muda yang menggunakan insulin dan dirawat sebagai diabetes tipe 1 sebenarnya menderita MODY (Keskinler, Erbakan, & Oguz, 2020).

Rata-rata skor probability MODY yang kami temukan dalam penelitian ini sebesar 30%. Skor ini lebih tinggi dibandingkan temuan pada penelitian sebelumnya (11,23%) (Keskinler et al., 2020). Kami menemukan 19 pasien (27,5%) yang memiliki skor probabilitas MODY > 50%. da Silva Santos *et al* (2022) menemukan skor probabilitas MODY pada pasien yang dikelompokkan berdasarkan temuan gen MODY spesifik. Kelompok dengan MODY positif ditemukan skor MODY sebesar 75%. Mereka menemukan nilai sensitivitas dan spesifitas KPM masing-masing sebesar 76% dan 71%. Mereka menyarankan batas skor probabilitas sebesar 36% untuk mendeteksi MODY melalui uji genetik (da Silva Santos et al., 2022). Penelitian lain menemukan kemungkinan MODY sebesar 2,8% pada kelompok dengan skor probabilitas MODY $\geq 50\%$ (Keskinler et al., 2020). Tarantino *et al* (2020) menyarankan bahwa nilai probabilitas

KPM di atas 75% dapat menjadi strategi yang hemat biaya untuk memilih individu untuk skrining mutasi MODY non-GCK (Tarantino et al., 2020).

Pemilihan pasien diabetes yang autoantibodi pankreasnya negatif dan memiliki nilai kadar C-peptide untuk penilaian risiko MODY semakin meningkatkan risiko terjadinya MODY. Penghitungan rasio C-peptida/creatinin urine (UCPCR) memiliki spesifitas dan sensitivitas diagnostik yang tinggi (Keskinler et al., 2020). Kendalanya adalah data tersebut tidak tersedia selama penelusuran kami baik secara manual maupun digital rekam medik.

Penelitian yang kami lakukan secara kohor ini bertujuan untuk mengevaluasi akurasi KPM untuk skrining proband dengan nilai probabilitas tertinggi untuk pengujian mutasi genetik. Data kami menunjukkan bahwa hanya 19 pasien (27,5%) memiliki skor probabilitas MODY >50%. Jika menelusuri master data kami, rincian pasien dengan skor probabilitas MODY >50% adalah 6 pasien memiliki skor sebesar 62,4%, 5 pasien dengan skor sebesar 75% dan 8 pasien dengan skor sebesar 58%. Rincian temuan kami tersebut mungkin dapat menjadi referensi dalam pemilihan proband untuk uji mutasi genetic. Rata-rata usia saat didiagnosis diabetes dalam penelitian ini adalah 29 tahun, lebih tinggi dibandingkan kriteria diagnostik yang ditetapkan dalam Pedoman Praktik MODY tahun 2008 yaitu sebelum usia 25 tahun (A. Xu et al., 2020).

Penelitian kami menunjukkan bahwa usia saat didiagnosis pada kelompok pasien dengan skor MODY >50% lebih rendah dibandingkan kelompok dengan skor MODY $\leq 50\%$. Penelitian sebelumnya juga menemukan usia saat diagnosis pasien MODY lebih rendah, namun perbandingannya terhadap kelompok pasien yang didiagnosis DM tipe 1 dan kelompok yang didiagnosis DM tipe 2 (Santomauro et al., 2023).

Penelitian Xu *et al* (2020) pada anak dengan diabetes menunjukkan hasil yang berbeda. Tidak ada perbedaan yang signifikan usia saat diagnosis antara kelompok anak diabetes dengan mutasi genetik MODY spesifik dan anak diabetes dengan mutasi genetik MODY non spesifik (A. Xu et al., 2020).

Kemungkinan timbulnya MODY akan rendah pada pasien dengan BMI tinggi dan tidak adanya riwayat keluarga diabetes (Keskinler et al., 2020). Dalam penelitian ini, rata-rata BMI pasien kami adalah 23.9 kg/m². 58 orang (84.1%) memiliki riwayat diabetes dalam keluarga.

KESIMPULAN DAN SARAN

Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa Rata-rata skor MODY adalah 30±24,67%. Ditemukan 50 pasien (72,5%) dengan risiko MODY ≤50% dan 19 pasien (27,5%) dengan risiko MODY >50%. Usia timbulnya diabetes dan usia saat ini pada kelompok dengan skor MODY > 50% secara signifikan lebih rendah dibandingkan kelompok dengan skor MODY ≤ 50%.

Penelitian mendatang perlu dilakukan dengan mengelompokkan skor MODY menjadi lebih variatif dan spesifik. Selain itu penelitian penggunaan KPM pada populasi yang lebih besar di Indonesia sangat diperlukan. Pasien dengan skor tertinggi disarankan untuk dilakukan pemeriksaan mutasi genetik. Risiko MODY yang dihitung dengan KPM mungkin memberikan hasil yang berbeda pada setiap populasi.

DAFTAR PUSTAKA

- Ang, S. F., Lim, S. C., Tan, C. S., Fong, J. C., Kon, W. Y., Lian, J. X., ... Sum, C. F. (2016). A preliminary study to evaluate the strategy of combining clinical criteria and next generation sequencing (NGS) for the identification of monogenic diabetes among multi-ethnic Asians. *Diabetes Research and Clinical Practice*, 119, 13–22. <https://doi.org/10.1016/j.diabres.2016.06.008>
- Aydogan, H. Y., Gul, N., Demirci, D. K., Mutlu, U., Gulfidan, G., Arga, K. Y., ... Satman, I. (2022). Precision Diagnosis of Maturity-Onset Diabetes of the Young with Next-Generation Sequencing: Findings from the MODY-IST Study in Adult Patients. *OMICS: A Journal of Integrative Biology*, 26(4), 218–235. <https://doi.org/10.1089/omi.2022.0006>
- Colclough, K., & Patel, K. (2022). How do I diagnose Maturity Onset Diabetes of the Young in my patients? *Clinical Endocrinology*, 97(4), 436–447. <https://doi.org/10.1111/cen.14744da>
- Silva Santos, T., Fonseca, L., Santos Monteiro, S., Borges Duarte, D., Martins Lopes, A., Couto de Carvalho, A., ... Cardoso, M. H. (2022). MODY probability calculator utility in individuals' selection for genetic testing: Its accuracy and performance. *Endocrinology, Diabetes and Metabolism*, (February), 1–8. <https://doi.org/10.1002/edm2.332>
- Donath, X., Saint-Martin, C., Dubois-Laforgue, D., Rajasingham, R., Mifsud, F., Ciangura, C., ... Bellanné-Chantelot, C. (2019). Next-generation sequencing identifies monogenic diabetes in 16% of patients with late adolescence/adult-onset diabetes selected on a clinical basis: A cross-sectional analysis. *BMC Medicine*, 17(1), 1–10. <https://doi.org/10.1186/s12916-019-1363-0>
- Fatriyadi Suwandi, J., Isti Angraini, D., & Dinia Putri, S. (2019). Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY): Diagnosa dan Tatalaksana. *Jk Unila*, 3(1), 226. Retrieved from jke.kedokteran.unila.ac.id/index.php/JK/arti cle/view/2232
- Hattersley, A. T., Greeley, S. A. W., Polak, M., Rubio-Cabezas, O., Njølstad, P. R., Mlynarski, W., ... Craig, M. E. (2018). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2018: The diagnosis and management of monogenic diabetes in children and adolescents. *Pediatric Diabetes*, 19(August), 47–63. <https://doi.org/10.1111/peidi.12772>
- Hohendorff, J., Zapala, B., Ludwig-Slomczynska, A. H., Solecka, I., Ucieklak, D., Matejko, B., ... Szopa, M. (2019). The utility of MODY Probability Calculator in probands of families with early-onset autosomal dominant diabetes from Poland. *Minerva Medica*, 110(6),

- 499–506.
<https://doi.org/10.23736/S0026-4806.19.06053-1>
- Keskinler, M. V., Erbakan, A. N., & Oguz, A. (2020). MODY probability ratios in patients diagnosed with type 2 diabetes mellitus at a young age. *Medeniyet Medical Journal*, 35(4), 290–294. <https://doi.org/10.5222/MMJ.2020.56805>
- Liu, Y., Xie, Z., Sun, X., Wang, Y., Xiao, Y., Luo, S., ... Zhou, Z. (2021). A new screening strategy and whole-exome sequencing for the early diagnosis of maturity-onset diabetes of the young. *Diabetes/Metabolism Research and Reviews*, 37(5). <https://doi.org/10.1002/dmrr.3381>
- Patel, V. B., Basu, R., & Oudit, G. Y. (2016). ACE2/Ang 1-7 axis: A critical regulator of epicardial adipose tissue inflammation and cardiac dysfunction in obesity. *Adipocyte*, 5(3), 306–311. <https://doi.org/10.1080/21623945.2015.1131881>
- Santomauro, A. C., Magalhães, Á. L. F., Motta, F. T., de Santana, L. S., Franco, P. C., de Freitas, S. M., ... Teles, M. G. (2023). The performance of the MODY calculator in a non-Caucasian, mixed-race population diagnosed with diabetes mellitus before 35 years of age. *Diabetology and Metabolic Syndrome*, 15(1), 1–9. <https://doi.org/10.1186/s13098-023-00985-3>
- Shields, B. M., McDonald, T. J., Ellard, S., Campbell, M. J., Hyde, C., & Hattersley, A. T. (2012). The development and validation of a clinical prediction model to determine the probability of MODY in patients with young-onset diabetes. *Diabetologia*, 55(5), 1265–1272. <https://doi.org/10.1007/s00125-011-2418-8>
- Tarantino, R. M., Abreu, G. de M., de Fonseca, A. C. P., Kupfer, R., Pereira, M. de F. C., Campos Júnior, M., ... Rodacki, M. (2020). MODY probability calculator for GCK and HNF1A screening in a multiethnic background population. *Archives of Endocrinology and Metabolism*, 64(1), 17–23. <https://doi.org/10.20945/2359-3997000000173>
- Tosur, M., & Philipson, L. H. (2022). Precision diabetes: Lessons learned from maturity-onset diabetes of the young (MODY). *Journal of Diabetes Investigation*, 13(9), 1465–1471. <https://doi.org/10.1111/jdi.13860>
- Urakami, T. (2019). Maturity-onset diabetes of the young (MODY): Current perspectives on diagnosis and treatment. *Diabetes, Metabolic Syndrome and Obesity*, 12(1), 1047–1056. <https://doi.org/10.2147/DMSO.S179793>
- Xu, A., Lin, Y., Sheng, H., Cheng, J., Mei, H., Ting, T. H., ... Liu, L. (2020). Molecular diagnosis of maturity-onset diabetes of the young in a cohort of Chinese children. *Pediatric Diabetes*, 21(3), 431–440. <https://doi.org/10.1111/pedi.12985>
- Xu, J. Y., Dan, Q. H., Chan, V., Wat, N. M. S., Tam, S., Tiu, S. C., ... Lam, K. S. L. (2005). Genetic and clinical characteristics of maturity-onset diabetes of the young in Chinese patients. *European Journal of Human Genetics*, 13(4), 422–427. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201347>