



Diabetes tipo MODY e Nutrição de Precisão: integração entre genética e intervenção nutricional

MODY Diabetes and Precision Nutrition: Integrating Genetics and Nutritional Intervention

Viviane Matoso de Oliveira
UniGuairacá

Rafaely de Fatima Fernandes Almeida Vieira
UniGuairacá

RESUMO

Objetivo: Sintetizar as evidências científicas recentes sobre o diabetes mellitus do tipo MODY, enfatizando a integração entre diagnóstico genético e Nutrição de Precisão, bem como suas implicações práticas para a atuação do nutricionista na individualização do cuidado. **Método:** Trata-se de uma revisão bibliográfica narrativa, realizada por meio de buscas nas bases PubMed, SciELO, LILACS, Google Acadêmico e ScienceDirect, utilizando descritores relacionados ao diabetes monogênico, MODY, nutrição clínica e nutrição de precisão. Foram incluídos artigos publicados nos últimos cinco anos, além de estudos clássicos relevantes que abordassem aspectos fisiopatológicos, diagnósticos e nutricionais do MODY. **Resultados:** O MODY caracteriza-se por heterogeneidade genética e metabólica, com diferentes subtipos apresentando respostas distintas às intervenções nutricionais e farmacológicas. Evidenciou-se que o diagnóstico molecular é fundamental para o manejo adequado, evitando terapias inadequadas e restrições alimentares desnecessárias. A Nutrição de Precisão mostrou-se especialmente relevante para orientar condutas individualizadas, considerando o defeito genético, o perfil metabólico e o risco de complicações. **Conclusão:** O diabetes tipo MODY constitui um modelo clássico de Nutrição de Precisão. A incorporação do diagnóstico genético à prática clínica nutricional permite intervenções mais eficazes, seguras e personalizadas, reforçando a necessidade de ampliar o acesso ao diagnóstico molecular e à capacitação profissional.

Palavras-chaves: Diabetes monogênico; MODY; Nutrição de Precisão; Diabetes mellitus.

ABSTRACT

Objective: To synthesize recent scientific evidence on maturity-onset diabetes of the young (MODY), emphasizing the integration between genetic diagnosis and Precision Nutrition, as well as its practical implications for the nutritionist's role in individualized care. **Method:** This narrative literature review was conducted through searches in PubMed, SciELO, LILACS, Google Scholar, and ScienceDirect, using descriptors related to monogenic diabetes, MODY, clinical nutrition, and precision nutrition. Articles published within the last five years were included, in addition to relevant classical studies, addressing the pathophysiological, diagnostic, and nutritional aspects of MODY. **Results:**

*Correspondência:
Autor: Viviane M. Oliveira
Email: vmatoso19@gmail.com

Recebido: 23/02/2026
Aceito: 10/06/2026
Publicado: 28/08/2026

Licença
Copyright (c) 2026 Revista
Voos Polidisciplinar

Este trabalho está licenciado
sob uma licença [Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).

Oliveira e Vieira (2026). Diabetes tipo MODY e Nutrição de Precisão.

MODY is characterized by marked genetic and metabolic heterogeneity, with different subtypes exhibiting distinct responses to nutritional and pharmacological interventions. Molecular diagnosis was shown to be essential for appropriate management, preventing inadequate therapies and unnecessary dietary restrictions. Precision Nutrition proved particularly relevant in guiding individualized strategies based on the specific genetic defect, metabolic profile, and risk of complications. **Conclusion:** MODY represents a classical model of Precision Nutrition. Incorporating genetic diagnosis into nutritional clinical practice enables more effective, safe, and personalized interventions, highlighting the need to expand access to molecular diagnosis and professional training.

Keywords: Monogenic diabetes; Mody; Precision nutrition; Diabetes mellitus.

INTRODUÇÃO

O *diabetes mellitus* é uma condição metabólica crônica de elevada prevalência mundial e expressivo impacto em saúde pública, sendo definido pela presença persistente de hiperglicemia decorrente de anormalidades na secreção e/ou ação da insulina (AMERICAN DIABETES ASSOCIATION PROFESSIONAL PRACTICE COMMITTEE, 2024). Embora classicamente classificado em diabetes tipo 1, tipo 2, gestacional e outros tipos específicos, o diabetes monogênico permanece subdiagnosticado, apesar de sua crescente relevância clínica e da recente disponibilidade de testes genéticos, que permitem diferenciar formas hereditárias de apresentações comuns do diabetes (ELLARD et al, 2020; TOSUR & PHILIPSON, 2022; SOCIEDADE BRASILEIRA DE DIABETES, 2023).

Entre os diabetes monogênicos, o *Maturity-Onset Diabetes of the Young* (MODY) destaca-se por sua herança autossômica dominante, início precoce e frequentemente ocorre antes dos 25 anos. É característica a ausência de autoanticorpos e preservação relativa da função pancreática (URAKAMI, 2020). Embora represente aproximadamente 1 a 5% dos casos de diabetes, estudos recentes indicam que até 80–90% dos pacientes continuam sendo incorretamente classificados como portadores de Diabetes Mellitus tipo 1 ou Diabetes Mellitus tipo 2, o que resulta em abordagens terapêuticas inadequadas, especialmente no que se refere ao uso desnecessário de insulina e a condutas nutricionais desproporcionais (TOSUR & PHILIPSON, 2022; SOCIEDADE BRASILEIRA DE DIABETES, 2023).

No campo da Nutrição Clínica, reconhecer corretamente o MODY é essencial, pois cada subtipo genético apresenta resposta distinta às intervenções nutricionais e farmacológicas. Pacientes com MODY 2, decorrente de mutações no gene *GCK*, apresentam hiperglicemia estável, leve e não progressiva, sendo desnecessárias dietas rigorosamente restritivas ou restrição agressiva de carboidratos (HULÍN et al., 2020; SOCIEDADE BRASILEIRA DE DIABETES, 2023). Por outro lado, indivíduos com MODY 1 (*HNF4A*) e MODY 3 (*HNF1A*) demonstram maior sensibilidade às sulfonilureias, exigindo planejamento alimentar cuidadoso devido ao risco de hipoglicemia e à necessidade de integração entre ingestão alimentar e terapia medicamentosa (NG et al., 2024; ALVELOS et al., 2020). Além disso, um diagnóstico acurado do MODY, confirmado por testes genéticos, é fundamental para o prognóstico e a capacidade de rastrear outros membros da família que estão em risco (NARASIMHEGOWDA et al, 2024).

Compreender as características clínicas, fisiopatológicas e terapêuticas do MODY é, portanto, fundamental para a atuação do nutricionista, que participa diretamente do manejo dietoterápico, da educação alimentar e da elaboração de estratégias compartilhadas com

Oliveira e Vieira (2026). Diabetes tipo MODY e Nutrição de Precisão.

a equipe multiprofissional para um cuidado individualizado e eficaz (SOCIEDADE BRASILEIRA DE DIABETES, 2023).

Assim, o objetivo desta revisão é sintetizar as evidências científicas recentes sobre o MODY, enfatizando suas implicações práticas para a Nutrição Clínica de Precisão, com foco no diagnóstico diferencial, nas condutas nutricionais por subtipo, que envolvem a nutrigenética e nutrigenômica e nos desafios contemporâneos no acompanhamento desses pacientes.

MÉTODO

A presente revisão bibliográfica foi conduzida com abordagem narrativa, com o objetivo de compilar, descrever e discutir os principais achados científicos relacionados ao diabetes tipo MODY e suas implicações para a prática da Nutrição Clínica.

A busca foi realizada nas bases de dados PubMed, SciELO, LILACS, Google Acadêmico e ScienceDirect. Foram utilizados descritores controlados e termos livres em português e inglês, incluindo: “MODY”, “monogenic diabetes”, “GCK-MODY”, “precision nutrition”, “nutrigenomics”, “nutrição clínica” e “diabetes monogênico”.

Os termos foram combinados por meio de operadores booleanos AND e OR, conforme as seguintes estratégias de busca: (“MODY” OR “monogenic diabetes”) AND (“nutrition therapy” OR “dietary management”); (“precision nutrition” OR “nutrigenomics”) AND (“diabetes”). As estratégias foram adaptadas conforme as especificidades de cada base de dados.

A partir dessa estratégia de busca, foram identificados 79 artigos. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 5 anos, com exceção de estudos clássicos considerados fundamentais para o entendimento do tema, abrangendo revisões, diretrizes clínicas, ensaios clínicos, estudos de caso e investigações observacionais, desde que publicados em português, inglês ou espanhol e explicitamente relacionados ao MODY ou ao manejo nutricional no contexto do diabetes monogênico. Foram excluídos artigos sem revisão por pares e publicações com dados insuficientes. Após análise de títulos, resumos e textos completos, bem como aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 32 publicações foram selecionadas e utilizadas para a elaboração do presente artigo.

Tabela 01 – Síntese dos estudos selecionados

Autores (Ano)	Título	Objetivo	Principais resultados / conclusões
Aarthy et al. (2021)	Clinical features, complications and treatment of rarer forms of	Revisar formas raras de MODY	Identificou 51 relatos publicados; destacou a heterogeneidade clínica e a necessidade de

Autores (Ano)	Título	Objetivo	Principais resultados / conclusões
	maturity-onset diabetes of the young (MODY) - A review		manejo personalizado para mutações raras.
American Diabetes Association (2024)	Diagnosis and Classification of Diabetes: Standards of Care in Diabetes—2024	Atualizar classificação do diabetes	Fornecer recomendações atuais para o diagnóstico e classificação de todos os tipos de diabetes. Reconhece MODY como diabetes monogênico distinto, reforçando diagnóstico diferencial.
Antosik & Borowiec (2016)	Genetic Factors of Diabetes	Revisar fatores genéticos do diabetes	Discute formas raras de diabetes por disfunção de células beta e situa MODY como modelo clássico de diabetes monogênico.
Alvelos et al. (2020)	Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY) in Portugal: Novel GCK, HNF1A and HNF4A Mutations	Realizar o primeiro estudo genético multicêntrico de MODY na população portuguesa.	Encontrou mutações em 50% das famílias estudadas e identificou sete novas mutações nos genes GCK, HNF1A e HNF4A.
Bitterman et al. (2016)	Dizygotic twin pregnancy in a MODY 3-affected woman	Relatar caso clínico	Demonstra implicações clínicas e gestacionais do HNF1A-MODY (MODY 3). Ressalta a importância do diagnóstico na gravidez devido ao risco de 50% de herança e implicações no peso e glicemia do recém-nascido.
Brahm et al. (2016)	Genetic Confirmation Rate in Clinically Suspected Maturity-Onset Diabetes of the Young	Determinar a taxa de confirmação genética em pacientes com suspeita clínica de MODY.	Mostra baixa acurácia do diagnóstico clínico isolado. Fornece dados sobre mutações em genes como HNF1A, PAX4 e INS;
Chung et al. (2020)	Precision medicine in diabetes: a consensus report from the American Diabetes Association (ADA) and the European Association for the Study of Diabetes (EASD)	Consenso ADA/EASD. Definir terminologia e revisar o status atual de diagnósticos e terapêuticas de precisão no diabetes.	Defende integração da genética no manejo do diabetes; Estabelece um caminho para o diagnóstico de precisão e aponta o diabetes monogênico como modelo clássico de medicina de precisão.
Delvecchio et al. (2020)	Treatment Options for MODY Patients: A Systematic Review of Literature	Revisão sistemática: Fornecer um guia rápido para a prática clínica sobre abordagens terapêuticas para os 14 subtipos de MODY.	O tratamento deve ser individualizado conforme o gene afetado. GCK-MODY (MODY 2) geralmente não precisa de tratamento farmacológico, enquanto HNF1A/HNF4A respondem a sulfonilureias.
Dickens & Naylor (2018)	Clinical Features and Management During Pregnancy of Monogenic Diabetes	Revisar o diagnóstico e manejo do diabetes monogênico durante o período gestacional.	Destaca importância do diagnóstico correto para conduta materno-fetal. O manejo do GCK-MODY depende do genótipo fetal; sugere que a

Autores (Ano)	Título	Objetivo	Principais resultados / conclusões
			insulina é preferível em mutações HNF1A/HNF4A na gravidez devido à transferência placentária de sulfonilureias.
Ellard et al. (2020)	Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young.	Desenvolver diretrizes internacionais para o diagnóstico genético molecular de MODY.	Define critérios de triagem para os tipos mais comuns de MODY e enfatiza a importância clínica da classificação genética.
Hulín et al. (2020)	Clinical Implications of the Glucokinase Impaired Function – GCK-MODY Today	Revisar o diagnóstico clínico/genético e o manejo específico para GCK-MODY.	GCK-MODY cursa com hiperglicemia leve e estável.
Husballa & Maggi (2024)	MODY Only Monogenic? A Narrative Review of the Novel Rare and Low-Penetrant Variants	Revisar variantes raras e de baixa prevalência que podem contribuir para o fenótipo de MODY.	Amplia conceito clássico de MODY. Discute genes como NKX2.2 e MTOR; questiona se alguns genes (como BLK, KLF11, PAX4) devem continuar sendo incluídos em testes diagnósticos.
Kassem et al. (2023)	Nutrigenomics and microbiome shaping the future of personalized medicine: a review article	Revisar nutrigenômica. Discutir a nutrição personalizada e o papel da nutrigenômica na prevenção de doenças.	Relações gene-dieta ainda com evidência limitada
Klupa et al. (2011)	The Influence of Dietary Carbohydrate Content on Glycaemia in Patients with Glucokinase MODY	Avaliar o efeito dos carboidratos na glicemia de pacientes com GCK-MODY.	Estudo observacional sugerindo manejo dietético; no entanto, revisões posteriores apontaram limitações no design deste estudo.
Livingstone et al. (2022)	Precision nutrition: A review of current approaches and future endeavors	Sintetizar desenvolvimentos em nutrição de precisão usando técnicas ômicas (biologia molecular)	Integra genética, metabolômica e dados comportamentais;
Müssig (2024)	Diabetic Ketoacidosis in Patients with Maturity-Onset Diabetes of the Young	Revisar a ocorrência de cetoacidose diabética (CAD) em pacientes com diabetes monogênico do tipo MODY	A pesquisa destaca que a CAD se manifesta principalmente em subtipos de evolução clínica mais severa, como HNF1A e HNF1B, frequentemente desencadeada por diagnósticos tardios, infecções ou interrupção do tratamento. Diante dessas evidências, o texto argumenta que as diretrizes diagnósticas atuais precisam ser atualizadas para evitar erros de classificação.
Narasimhegowda et al. (2024)	A case series of maturity-onset diabetes of the young highlighting atypical presentations and the implications of genetic diagnosis	Apresentar uma série de casos para ilustrar as características moleculares do MODY.	Destacou níveis de Peptídeo-C compatíveis com secreção mantida e anticorpos GAD negativos em pacientes com MODY.
Naylor et al. (2024)	Precision treatment of beta-cell	Avaliar o nível de evidência para tratamentos de precisão em	Revisou 146 estudos; fornece recomendações terapêuticas

Autores (Ano)	Título	Objetivo	Principais resultados / conclusões
	monogenic diabetes: a systematic review	várias formas de diabetes monogênico.	baseadas em evidências e direções futuras para otimizar a medicina de precisão.
Ng et al. (2024)	HNF4A and HNF1A exhibit tissue specific target gene regulation in pancreatic beta cells and hepatocytes	Investigar como os fatores de transcrição HNF4A e HNF1A regulam genes específicos no pâncreas e no fígado, cujas mutações estão ligadas ao diabetes tipo MODY e ao diabetes tipo 2	O estudo revela que essas proteínas operam de forma distinta dependendo do tecido, controlando processos que vão desde a organização do citoesqueleto de actina até o metabolismo de aminoácidos. Além disso, a análise da variante de risco rs1800961 sugere um mecanismo de ganho de função que altera a afinidade de ligação ao DNA, oferecendo uma base valiosa para novas estratégias terapêuticas no tratamento do diabetes.
Nichols (2023)	Personalized Therapeutics for KATP- dependent PathologiesPersonalized Therapeutics for KATP- Dependent Pathologies	Explorar a fisiologia e o tratamento de doenças genéticas raras causadas por falhas nos canais de potássio sensíveis ao ATP (KATP), que funcionam como sensores metabólicos no corpo humano.	O autor detalha como mutações de perda ou ganho de função nos canais KATP levam a condições contrastantes, variando desde o hiperinsulinismo congênito até o diabetes neonatal. Um tema central é a discussão sobre a farmacologia atual, destacando como medicamentos existentes podem ser eficazes, mas frequentemente apresentam falta de especificidade, resultando em efeitos colaterais que mimetizam outras patologias. Por fim, o texto propõe a necessidade urgente de terapias personalizadas.
Olguin (2018)	Uma abordagem da nutrigenômica e nutrigenética no aspecto nutricional na interação de doenças crônicas	Identificar interações entre fatores genéticos e ambientais na etiologia de doenças crônicas.	Afirma que a dieta pode desencadear respostas diferentes conforme a variabilidade genética; foca na prevenção de obesidade e DM2. Detalha o uso de biomarcadores para diferenciar MODY de DM1 e DM2; lista manifestações extrapancreáticas do HNF1B. O texto destaca que, embora existam pelo menos 14 mutações genéticas identificadas, as variantes nos genes GCK, HNF1A e HNF4A são as mais prevalentes, cada uma apresentando perfis clínicos distintos que exigem abordagens terapêuticas personalizadas. O objetivo central dos autores é propor o uso de biomarcadores de baixo custo e modelos matemáticos, como a avaliação da função pancreática residual e a
Peixoto- Barbosa et al. (2020)	Update on clinical screening of maturity- onset diabetes of the young (MODY)	Detalhar os desafios e avanços no diagnóstico clínico do diabetes tipo MODY, uma forma frequentemente confundida com os tipos 1 e 2. Revisar as síndromes clínicas de MODY e o papel de biomarcadores na seleção de candidatos para diagnóstico.	

Autores (Ano)	Título	Objetivo	Principais resultados / conclusões
Petre et al. (2025)	Precision nutrition: Is it a reality?	A revisão visa avaliar a aplicabilidade da nutrição de precisão.	ausência de autoanticorpos, para selecionar melhor os pacientes que devem ser submetidos a testes genéticos caros O artigo propõe um fluxo de trabalho bioinformático atualizado para processar esses volumes massivos de dados, utilizando ferramentas de inteligência artificial e aprendizado de máquina para estratificar populações de forma mais exata. Apesar do potencial transformador, o estudo reconhece barreiras significativas para a implementação prática, como os altos custos das análises, a necessidade de bases de dados epidemiológicas mais robustas e complexas questões éticas de privacidade.
Sociedade Brasileira de Diabetes (2025)	Diretrizes da SBD	Orientar prática clínica	Destaca subdiagnóstico do MODY no Brasil
Sriravindraraj h et al. (2021)	The use of SGLT2 inhibitors in achieving glycaemic control in maturity-onset diabetes of the young type 3	Relatar a eficácia dos inibidores de SGLT2 no controle glicêmico de pacientes com MODY 3.	Relato de caso mostrando benefício potencial; observa que esses inibidores induzem maior glicosúria em pacientes MODY do que no DM2. Os autores detalham como mutações genéticas específicas interrompem a homeostase celular, impedindo o dobramento correto das proteínas e desencadeando a morte das células beta pancreáticas, que são essenciais para a produção de insulina. Através da análise de diversos fenótipos clínicos, o texto conecta falhas em sensores moleculares e vias de sinalização celular ao desenvolvimento dessas patologias complexas e multissistêmicas.
Stone et al. (2021)	Monogenic and Syndromic Diabetes due to Endoplasmic Reticulum Stress	Examinar como o estresse no retículo endoplasmático (RE) desempenha um papel central no surgimento de formas raras e monogênicas de diabetes	
Sun et al. (2023)	Clinical and genetic characteristics of CEL-MODY (MODY8): a literature review and screening in Chinese individuals diagnosed with early-onset type 2 diabetes	Investigar o CEL-MODY (MODY8), uma forma rara de diabetes monogênica causada por mutações no gene da lipase carboxílico-éster. Os autores realizaram uma revisão da literatura global e um rastreamento genético inédito em uma coorte de 679 indivíduos chineses com diabetes tipo 2 de início precoce para estimar a	O estudo conclui que sinais de disfunção pancreática são pistas diagnósticas vitais e que a prevalência desta condição pode apresentar variações significativas entre diferentes etnias.

Autores (Ano)	Título	Objetivo	Principais resultados / conclusões
		prevalência da doença na China.	Os autores destacam que o diagnóstico preciso por meio de testes genéticos moleculares é fundamental, pois diferentes mutações, como nos genes GCK, HNF1A e HNF4A, exigem abordagens terapêuticas distintas que variam desde a observação sem medicamentos até o uso de comprimidos orais em vez de insulina. O texto explora a evolução histórica do termo, as características clínicas em diversas populações e a importância da medicina de precisão para evitar tratamentos desnecessários e prever riscos de complicações. Por fim, recomenda-se o uso de ferramentas como a Calculadora de Risco MODY e o sequenciamento de nova geração para identificar casos atípicos, garantindo um manejo clínico mais eficaz e personalizado.
Tosur & Philipson (2022)	Precision diabetes: Lessons learned from maturity-onset diabetes of the young (MODY)	Revisar o diagnóstico e aplicações da medicina de precisão a partir do MODY como modelo.	Enfatiza heterogeneidade genética. O autor detalha como a identificação correta dos subtipos, por meio de testes moleculares, é crucial para substituir tratamentos desnecessários de insulina por terapias farmacológicas personalizadas, como as sulfonilureias.
Urakami (2020)	Maturity-onset diabetes of the young (MODY): current perspectives on diagnosis and treatment	Revisar diagnóstico e tratamento	Revisão detalhada das funções do HNF1A; valida o uso de sulfonilureias e biomarcadores para diagnóstico diferencial.
Valkovicova et al. (2019)	Novel insights into genetics and clinics of the HNF1A-MODY	Resumir a genética, fisiopatologia e características clínicas do HNF1A-MODY.	Fornece um algoritmo diagnóstico completo; caracteriza os 14 subtipos conhecidos e nota perfis lipídicos cardioprotetores no GCK-MODY.
Zečević et al. (2024)	Maturity-onset diabetes of the young (MODY) - in search of ideal diagnostic criteria and precise treatment	Buscar critérios diagnósticos ideais e opções de tratamento preciso para os subtipos de MODY.	Destaca a importância de não confundir formas monogênicas com DM1.
Zhang et al. (2021)	Monogenic diabetes: a gateway to precision medicine in diabetes	Revisar mecanismos moleculares de diabetes neonatal e formas monogênicas.	

Fonte: os autores, 2026.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Classificação genética e fisiopatologia do diabetes tipo MODY

O MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*) constitui um grupo heterogêneo de formas monogênicas de diabetes caracterizadas por mutações em genes envolvidos no desenvolvimento, na função ou na regulação das células beta pancreáticas, resultando em defeitos primários na secreção de insulina (DICKENS & NAYLOR, 2018; ZEČEVIĆ et al., 2024). Diferentemente do diabetes tipo 1 e do tipo 2, o MODY apresenta padrão de herança autossômica dominante, início geralmente precoce e ausência de autoimunidade, sendo sua fisiopatologia diretamente determinada pelo gene afetado (ANTOSIK & BOROWIEC, 2016; URAKAMI, 2020).

Atualmente, são reconhecidos pelo menos 14 subtipos de MODY, sendo os mais prevalentes aqueles associados a mutações nos genes GCK, HNF1A, HNF4A e HNF1B, que juntos representam a maioria dos casos diagnosticados (NARASIMHEGOWDA et al., 2024; ZEČEVIĆ et al., 2024).

O GCK-MODY (MODY 2) resulta de mutações no gene da glucocinase, enzima que atua como principal sensor de glicose da célula beta pancreática, catalisando a fosforilação da glicose em glicose-6-fosfato (HULÍN et al., 2020). Mutações inativadoras elevam o limiar glicêmico necessário para o estímulo da secreção de insulina, levando a uma hiperglicemia de jejum leve, estável e geralmente assintomática desde o nascimento, sem progressão significativa ao longo da vida (HULÍN et al., 2020; DICKENS & NAYLOR, 2018). Esse subtipo apresenta baixo risco de complicações crônicas e, em geral, não requer tratamento farmacológico fora do contexto gestacional.

Os subtipos HNF1A-MODY (MODY 3) e HNF4A-MODY (MODY 1) decorrem de mutações em fatores de transcrição nucleares essenciais para a regulação da expressão de genes envolvidos no transporte, no metabolismo da glicose e na síntese de insulina (ANTOSIK & BOROWIEC, 2016; VALKOVICOVA et al., 2019). Essas alterações comprometem progressivamente a função das células beta pancreáticas, resultando em hiperglicemia de caráter evolutivo e maior risco de complicações microvasculares (ZEČEVIĆ et al., 2024). Pacientes com esses subtipos apresentam elevada sensibilidade às sulfonilureias, que atuam estimulando a secreção residual de insulina (BITTERMAN et al., 2016; ZEČEVIĆ et al., 2024). No HNF4A-MODY, também são descritas manifestações como macrosomia fetal e hipoglicemia neonatal transitória (MÜSSIG et al., 2024).

O HNF1B-MODY (MODY 5) está associado a mutações em um fator de transcrição com papel central no desenvolvimento embrionário do pâncreas, rins e trato urogenital. A fisiopatologia envolve hipoplasia pancreática associada a resistência hepática à insulina, frequentemente acompanhada por cistos renais, malformações urogenitais e disfunção hepática (VALKOVICOVA et al., 2019; AARTHY et al., 2021). Nesse subtipo, a insuficiência

pancreática tende a ser mais pronunciada, e o tratamento com insulina é frequentemente necessário.

Além dos subtipos mais comuns, existem formas menos prevalentes de MODY associadas a defeitos em genes relacionados ao desenvolvimento pancreático, à secreção de insulina ou à homeostase celular. O MODY 4 (PDX1) resulta de alterações no desenvolvimento pancreático, enquanto o MODY 6 (NEUROD1) pode cursar com manifestações neurológicas associadas (BRAHM et al., 2016; ZEČEVIĆ et al., 2024). O MODY 8 (CEL) está relacionado à disfunção pancreática exócrina e endócrina, decorrente da formação de agregados proteicos citotóxicos que promovem atrofia pancreática precoce (STONE et al., 2021; SUN et al. 2023; MÜSSIG, 2024). Já o MODY 10 (INS) decorre de mutações no gene da insulina, levando à produção de proinsulina mal dobrada, acúmulo no retículo endoplasmático, estresse celular e apoptose das células beta pancreáticas (ANTOSIK & BOROWIEC, 2016).

Os subtipos MODY 12 (ABCC8) e MODY 13 (KCNJ11) resultam de mutações nos genes que codificam as subunidades do canal de potássio sensível ao ATP (KATP) da célula beta pancreática. Mutações de ganho de função mantêm esses canais abertos mesmo na presença de glicose elevada, impedindo a despolarização da membrana celular, a entrada de cálcio e a exocitose de insulina (ANTOSIK & BOROWIEC, 2016; ZEČEVIĆ et al., 2024). Esses pacientes frequentemente respondem a altas doses de sulfonilureias.

Em síntese, a classificação genética do MODY está intimamente relacionada à sua fisiopatologia, uma vez que cada subtipo apresenta mecanismos específicos de disfunção da célula beta pancreática, determinando o padrão de hiperglicemia, a evolução clínica e a resposta terapêutica. Essa heterogeneidade biológica reforça a importância do diagnóstico molecular para orientar estratégias terapêuticas individualizadas, incluindo o manejo nutricional e farmacológico adequado a cada subtipo genético.

Diagnóstico diferencial e implicações clínicas do diagnóstico genético no MODY

O diagnóstico diferencial entre o MODY e as formas mais prevalentes de diabetes, como o diabetes tipo 1 (DM1) e o diabetes tipo 2 (DM2), representa um dos principais desafios clínicos no manejo do diabetes monogênico (NARASIMHEGOWDA et al., 2024). Estima-se que até 80% dos indivíduos com MODY sejam inicialmente classificados de forma incorreta como portadores de DM1 ou DM2, em razão da sobreposição fenotípica entre essas condições e da baixa suspeita clínica, especialmente em contextos de elevada prevalência de obesidade e diabetes tipo 2 na população geral (NARASIMHEGOWDA et al., 2024; ELLARD et al, 2020).

Clinicamente, o MODY caracteriza-se por início geralmente precoce, padrão de herança autossômica dominante envolvendo múltiplas gerações, ausência de autoanticorpos pancreáticos e preservação relativa do peptídeo C, mesmo após anos de diagnóstico, o que o diferencia do DM1 e de formas avançadas de DM2 (URAKAMI, 2020; ZEČEVIĆ et al., 2024). No entanto, essas características nem sempre estão claramente presentes no momento do diagnóstico inicial, contribuindo para erros classificatórios e condutas terapêuticas inadequadas (URAKAMI, 2020).

A Tabela 2 sintetiza as principais características clínicas, laboratoriais e hereditárias que auxiliam no diagnóstico diferencial entre DM1, DM2 e MODY, destacando parâmetros fundamentais como idade de início, presença de autoimunidade, perfil de hereditariedade, níveis de peptídeo C, associação com obesidade e padrão de glicosúria. Essa comparação reforça que, embora nenhum critério isolado seja suficiente para o diagnóstico definitivo, a combinação desses achados clínicos deve levantar a suspeita de MODY e motivar a investigação genética.

Tabela 02 – Principais características do Diabetes tipo Mody, Diabetes tipo 1 e Diabetes tipo 2

Característica	Diabetes Tipo 1 (DM1)	Diabetes Tipo 2 (DM2)	MODY
Início	Geralmente agudo (cetoacidose comum)	Gradual	Gradual/Incidental
Idade	Infância/Adolescência	Geralmente adultos (cada vez mais jovens)	Tipicamente < 25-30 anos
Hereditariedade	Geralmente esporádica	Poligênica/Forte história familiar	Autossômica Dominante (3 gerações)
Autoimunidade	Anticorpos positivos (GAD, IA2, etc.)	Negativo	Negativo
Peptídeo-C	Indetectável após 3-5 anos	Normal ou aumentado (resistência)	Detectável/Preservado
Obesidade	Incomum	Muito comum/Acanthosis nigricans	Geralmente magros (mas obesidade pode coexistir)
Glicosúria	Apenas com glicemia alta	Apenas com glicemia alta	Glicosúria desproporcional à glicemia (especialmente no MODY 3)

Legenda: GAD (Glutamic Acid Decarboxylase); IA2 (Insulinoma-Associated Protein 2)

Fonte: Os autores (2026). Dados de Ellard et al. (2020); Urakami (2020); Zečević et al. (2024); Narasimhegowda et al. (2024); Sociedade Brasileira de Diabetes (2023).

O teste genético molecular, preferencialmente por meio do sequenciamento de nova geração (NGS), constitui o padrão-ouro para a confirmação diagnóstica do MODY,

permitindo a identificação do gene afetado e do subtipo específico da doença (ELLARD et al, 2020). A confirmação molecular tem implicações clínicas diretas, uma vez que o defeito genético subjacente determina a fisiopatologia da hiperglicemia, a evolução clínica e a resposta às intervenções terapêuticas (ZHANG et al., 2021).

O impacto do erro de diagnóstico no MODY é significativo. Indivíduos erroneamente classificados como DM1 são frequentemente expostos ao uso desnecessário de insulina, com aumento do risco de hipoglicemias, maior carga terapêutica e prejuízo à qualidade de vida, especialmente em subtipos como o GCK-MODY, nos quais a hiperglicemia é leve, estável e não progressiva (ELLARD et al, 2020). De forma semelhante, pacientes com MODY classificados como DM2 podem ser submetidos a intervenções dietéticas excessivamente restritivas ou a esquemas farmacológicos inadequados, sem benefício metabólico comprovado (URAKAMI, 2020; ZHANG et al., 2021). Além disso, o erro diagnóstico compromete o prognóstico a longo prazo, uma vez que subtipos progressivos, como HNF1A-MODY e HNF4A-MODY, apresentam maior risco de complicações microvasculares quando não manejados de forma apropriada desde os estágios iniciais da doença (ZEČEVIĆ et al., 2024). A ausência do diagnóstico correto também impede o rastreamento genético de familiares assintomáticos, atrasando a identificação precoce de indivíduos em risco e a implementação de estratégias preventivas ou de monitoramento clínico adequadas (ELLARD et al, 2020).

No contexto da prática clínica e nutricional, o diagnóstico genético do MODY representa um elemento central para a tomada de decisões terapêuticas individualizadas. Ao permitir a distinção entre subtipos com hiperglicemia estável e aqueles de caráter progressivo, o diagnóstico molecular orienta não apenas a escolha farmacológica, mas também a intensidade e o foco das intervenções nutricionais e de estilo de vida, reduzindo o risco de tratamentos desnecessários e promovendo um cuidado mais seguro, eficaz e centrado no paciente (ZHANG et al., 2021).

MODY e Nutrição de Precisão

A nutrição de precisão reconhece a variabilidade individual na resposta aos alimentos e integra informações genéticas, metabólicas e clínicas para orientar condutas personalizadas (LIVINGSTONE et al., 2022). Nesse contexto, a nutrigenética e a nutrigenômica contribuem para compreender como variantes genéticas influenciam o metabolismo dos nutrientes e como a alimentação pode modular vias metabólicas relacionadas ao diabetes (OLGUIN, 2018; KASSEM et al., 2023).

O MODY representa um modelo clássico de aplicação da nutrição de precisão, pois sua etiologia monogênica permite relacionar diretamente o defeito genético ao fenótipo metabólico e à resposta às intervenções nutricionais (ELLARD et al., 2020). A integração entre diagnóstico molecular e manejo dietético possibilita estratégias individualizadas, mais eficazes e menos restritivas, ajustadas às particularidades de cada subtipo (ZHANG et al., 2021; PETRE et al., 2025; LIVINGSTONE et al., 2022).

No GCK-MODY, a hiperglicemia leve e estável apresenta baixa resposta a intervenções dietéticas intensivas, de modo que recomendações baseadas em alimentação equilibrada, manutenção do peso e hábitos saudáveis costumam ser suficientes, exceto em situações específicas, como a gestação (KLUPA et al., 2011; HULÍN et al., 2020). Já nos subtipos HNF1A-MODY e HNF4A-MODY, ajustes nutricionais individualizados podem auxiliar no controle glicêmico e devem ser articulados ao uso de sulfonilureias para reduzir o risco de hipoglicemia (URAKAMI, 2020; ZHANG et al., 2021).

Em subtipos como MODY 11, MODY 12 e MODY 13, fatores ambientais e estado nutricional influenciam a expressão clínica e a resposta terapêutica, tornando o controle do peso corporal, a qualidade da dieta e a atividade física componentes essenciais do cuidado (DELVECCHIO et al., 2020; NICHOLS, 2023). Nos casos de MODY 8, a presença de disfunção pancreática exócrina exige atenção adicional à digestão, absorção de nutrientes e manutenção do estado nutricional global (SUN et al., 2023). Assim, o MODY evidencia a transição de recomendações nutricionais generalizadas para uma abordagem personalizada, orientada por genética e biomarcadores metabólicos (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021).

Implicações práticas para o nutricionista

A atuação do nutricionista no manejo do MODY deve ser individualizada e integrada ao subtipo genético, ao perfil metabólico e ao tratamento farmacológico, quando indicado (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021). Diferentemente de outros tipos de diabetes, o planejamento alimentar no MODY não deve seguir protocolos padronizados, mas ser ajustado ao curso clínico de cada subtipo (URAKAMI, 2020).

Entre as principais atribuições do nutricionista está a identificação de sinais sugestivos de MODY, como hiperglicemia precoce, histórico familiar multigeracional, ausência de autoanticorpos pancreáticos, preservação do peptídeo C e resposta atípica às

terapias convencionais para DM1 ou DM2. Esse reconhecimento favorece o encaminhamento para investigação genética e evita condutas inadequadas (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021).

Na prática clínica, o nutricionista deve evitar restrições alimentares excessivas em subtipos como GCK-MODY, priorizando educação alimentar, manutenção do peso e promoção da saúde metabólica global (KLUPA et al., 2011; HULÍN et al., 2020). Nos subtipos HNF1A-MODY e HNF4A-MODY, é fundamental compatibilizar horários alimentares, distribuição de carboidratos e uso de sulfonilureias, com monitoramento glicêmico regular para prevenção de hipoglicemias (ZHANG et al., 2021; ZEČEVIĆ et al., 2024). Em subtipos com manifestações sistêmicas, como HNF1B-MODY e MODY 8, a conduta deve incluir avaliação do estado nutricional global, rastreamento de distúrbios eletrolíticos, função renal, absorção de nutrientes e necessidade de terapias complementares, como reposição enzimática pancreática (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021; SUN et al., 2023). Nos MODY 11, 12 e 13, o controle do peso e do estilo de vida permanece essencial para otimizar o controle glicêmico e reduzir falhas terapêuticas (DELVECCHIO et al., 2020; NICHOLS, 2023).

Além do planejamento alimentar, o nutricionista tem papel central na educação do paciente quanto à adesão ao tratamento, reconhecimento de sinais de descompensação metabólica, risco de hipoglicemia e importância do acompanhamento contínuo, especialmente em subtipos com maior risco de complicações (URAKAMI, 2020; ZHANG et al., 2021). Dessa forma, sua atuação contribui para um cuidado mais seguro, eficaz e centrado no paciente (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021).

Perspectivas Futuras

As perspectivas futuras para o manejo do Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY) estão centradas na medicina de precisão, com integração da genômica ao diagnóstico e tratamento para decisões terapêuticas personalizadas conforme o subtipo genético (PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020; HULYA et al., 2022). O sequenciamento de nova geração (NGS) tem se consolidado como padrão diagnóstico por permitir a análise simultânea de múltiplos genes com maior eficiência e menor custo relativo (PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020). Além disso, genes além dos 14 clássicos, como RFX6, NKX2.2 e NKX6.1, podem estar envolvidos em formas raras de MODY, ampliando o espectro genético da doença (HUSBALLA & MAGGI, 2024; HULYA et al., 2022). Iniciativas internacionais

reforçam o uso da evidência genética para orientar diagnóstico, tratamento e prognóstico do diabetes monogênico (CHUNG et al., 2020).

As calculadoras de risco genético são ferramentas que têm sido utilizadas para selecionar pacientes com maior probabilidade de MODY, otimizando a indicação de testes e evitando exames desnecessários (PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020). No tratamento, embora sulfonilureias e insulina ainda sejam padrão em subtipos clássicos, novas classes farmacológicas vêm sendo estudadas como alternativas mais personalizadas, com menor risco de hipoglicemia e ganho de peso (NAYLOR et al., 2024). Agonistas de GLP-1, inibidores de DPP-4 e, em alguns casos, inibidores de SGLT-2 têm mostrado potencial terapêutico em determinados subtipos, embora ainda com evidências limitadas em alguns cenários (SRIRAVINDRARAJAH et al., 2021; NAYLOR et al., 2024). Estratégias voltadas ao controle da obesidade e da composição corporal também podem beneficiar subtipos específicos, como BLK-MODY (HUSBALLA & MAGGI, 2024).

Apesar dos avanços, persistem desafios importantes. A interpretação de variantes de significado incerto detectadas por NGS ainda limita decisões clínicas mais precisas (HULYA et al., 2022). Também há escassez de estudos longitudinais sobre o impacto do diagnóstico genético nos desfechos clínicos e na qualidade de vida, além de viés étnico devido à predominância de pesquisas em populações europeias (PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020; HUSBALLA & MAGGI, 2024). Assim, o futuro do manejo do MODY aponta para uma prática integrada de genômica clínica, na qual o diagnóstico molecular orienta intervenções nutricionais, farmacológicas e o monitoramento individualizado de complicações (CHUNG et al., 2020).

Limitações técnicas e econômicas para o avanço da nutrição de precisão e do diagnóstico do MODY no Brasil

Apesar dos avanços na genética do diabetes monogênico, o diagnóstico molecular do MODY e a aplicação da nutrição de precisão ainda enfrentam importantes barreiras no Brasil, envolvendo fatores econômicos, técnicos, estruturais e educacionais (PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020). O alto custo dos testes genéticos permanece como uma das principais limitações, e, embora o sequenciamento de nova geração (NGS) tenha reduzido custos em relação ao método de Sanger, os painéis genéticos para MODY ainda são pouco acessíveis no Sistema Único de Saúde (SUS), ficando restritos, em grande parte, à rede privada e a centros de pesquisa (ELLARD et al., 2020; PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020).

Na saúde suplementar, a cobertura limitada desses exames amplia as desigualdades no acesso ao diagnóstico e à medicina de precisão (ZHANG et al., 2021).

Do ponto de vista técnico, o MODY segue amplamente subdiagnosticado, sendo frequentemente confundido com diabetes tipo 1 ou tipo 2 devido à sobreposição fenotípica, situação agravada no Brasil pela alta prevalência de obesidade, heterogeneidade clínica e baixa familiaridade de profissionais com o diabetes monogênico (ELLARD et al., 2020; PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020). Embora promissor, o NGS também traz desafios na interpretação de variantes de significado incerto, problema mais relevante em populações miscigenadas, como a brasileira, ainda sub-representadas em bancos de dados genômicos internacionais (HULYA et al., 2022; HUSBALLA & MAGGI, 2024). Essas limitações comprometem a personalização do manejo nutricional, que depende da identificação do subtipo genético, dificultando condutas específicas, como manejo dietético isolado no GCK-MODY ou intervenções complementares em subtipos com disfunção pancreática exócrina (CHUNG et al., 2020; ZHANG et al., 2021).

Além disso, há escassez de protocolos nutricionais validados para MODY no contexto brasileiro, bem como limitações na formação de nutricionistas e outros profissionais em genética clínica e nutrição de precisão. A fragmentação do cuidado e a concentração de serviços especializados em poucos centros também dificultam o acompanhamento longitudinal desses pacientes (CHUNG et al., 2020; PEIXOTO-BARBOSA et al., 2020). Assim, superar essas barreiras exige ampliar o acesso ao diagnóstico genético e estruturar modelos assistenciais integrados, capazes de transformar informação molecular em estratégias nutricionais e terapêuticas custo-efetivas e centradas no paciente (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021).

Considerações finais

O diabetes mellitus tipo MODY é um importante modelo de medicina e nutrição de precisão, pois sua etiologia monogênica permite alinhar o diagnóstico molecular às estratégias terapêuticas mais adequadas para cada subtipo. O reconhecimento correto do MODY é essencial para evitar diagnósticos equivocados como diabetes tipo 1 ou tipo 2, prevenindo uso desnecessário de insulina, restrições alimentares excessivas e condutas nutricionais não individualizadas (ELLARD et al., 2020; ZHANG et al., 2021).

A integração entre genética e Nutrição Clínica mostra que os subtipos de MODY respondem de forma distinta às intervenções alimentares, exigindo abordagens personalizadas. Subtipos como GCK-MODY demandam manejo mais conservador, com

foco em alimentação equilibrada e estilo de vida saudável, enquanto formas progressivas, como HNF1A-MODY e HNF4A-MODY, requerem acompanhamento nutricional contínuo e integração com a terapêutica farmacológica (URAKAMI, 2020; HULÍN et al., 2020).

Apesar dos avanços, ainda há desafios importantes, especialmente no Brasil, relacionados ao acesso ao diagnóstico genético, à interpretação de variantes e à falta de protocolos nutricionais específicos. Nesse contexto, o nutricionista tem papel central no manejo dietoterápico, na identificação de casos suspeitos, na educação do paciente e na articulação com a equipe multiprofissional.

Conclui-se que o fortalecimento da Nutrição de Precisão aplicada ao MODY depende da ampliação do acesso ao diagnóstico molecular, da capacitação profissional em genética clínica e da produção de evidências que orientem intervenções nutricionais específicas. A consolidação dessa abordagem tem potencial para melhorar desfechos clínicos, otimizar recursos terapêuticos e promover um cuidado mais eficaz, individualizado e centrado no paciente.

REFERÊNCIAS

1. AARTHY, R.; ASTON-MOURNEY, K.; MIKOCKA-WALUS, A.; RADHA, V.; AMUTHA, A.; ANJANA, R. M.; UNNIKRISHNAN, R.; MOHAN, V. Clinical features, complications and treatment of rarer forms of maturity-onset diabetes of the young (MODY): a review. **Journal of Diabetes and its Complications**, v. 35, n. 1, p. 107640, 2021. DOI: 10.1016/j.jdiacomp.2020.107640.
2. AMERICAN DIABETES ASSOCIATION PROFESSIONAL PRACTICE COMMITTEE. Diagnosis and classification of diabetes: standards of care in diabetes—2024. **Diabetes Care**, v. 47, supl. 1, p. S20–S42, 2024. DOI: 10.2337/dc24-S002.
3. ANTOSIK, K.; BOROWIEC, M. Genetic factors of diabetes. **Archivum Immunologiae et Therapiae Experimentalis**, v. 64, supl. 1, p. 157–160, 2016. DOI: 10.1007/s00005-016-0432-8.
4. ALVELOS, M. I.; GONÇALVES, C. I.; COUTINHO, E.; ALMEIDA, J. T.; BASTOS, M.; SAMPAIO, M. L.; et al. Maturity-onset diabetes of the young (MODY) in Portugal: novel GCK, HNF1A and HNF4A mutations. **Journal of Clinical Medicine**, v. 9, n. 1, p. 288, 2020. DOI: 10.3390/jcm9010288.
5. BITTERMAN, O.; IAFUSCO, D.; TORCIA, F.; TINTO, N.; NAPOLI, A. A dizygotic twin pregnancy in a MODY 3-affected woman. **Acta Diabetologica**, v. 53, n. 5, p. 849–852, 2016. DOI: 10.1007/s00592-016-0848-y.

6. BRAHM, A. J.; WANG, G.; WANG, J.; MCINTYRE, A. D.; CAO, H.; BAN, M. R.; HEGELE, R. A. Genetic confirmation rate in clinically suspected maturity-onset diabetes of the young. **Canadian Journal of Diabetes**, v. 40, n. 6, p. 555–560, 2016. DOI: 10.1016/j.jcjd.2016.05.010.
7. CHUNG, W. K.; et al. Precision medicine in diabetes: a consensus report from the American Diabetes Association (ADA) and the European Association for the Study of Diabetes (EASD). **Diabetes Care**, v. 43, n. 7, p. 1617–1635, 2020. DOI: 10.2337/dci20-0022.
8. DEL VECCHIO, M.; PASTORE, C.; GIORDANO, P. Treatment options for MODY patients: a systematic review of literature. **Diabetes Therapy**, v. 11, p. 1667–1685, 2020. DOI: 10.1007/s13300-020-00864-4.
9. DICKENS, L. T.; NAYLOR, R. N. Clinical management of women with monogenic diabetes during pregnancy. **Current Diabetes Reports**, v. 18, n. 3, p. 12, 2018. DOI: 10.1007/s11892-018-0982-8.
10. ELLARD, S.; BELLANNÉ-CHANTELOT, C.; HATTERSLEY, A. T. Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young. **Diabetologia**, v. 63, n. 8, p. 1436–1448, 2020. DOI: 10.1007/s00125-020-05165-3.
11. HULÍN, J.; ŠKOPKOVÁ, M.; VALKOVIČOVÁ, T.; MIKULAJOVÁ, S.; ROSOLÁNKOVÁ, M.; PAPCUN, P.; et al. Clinical implications of the glucokinase impaired function – GCK MODY today. **Physiological Research**, v. 69, n. 6, p. 995–1011, 2020.
12. HUSBALLA, I.; MAGGI, D. MODY only monogenic? A narrative review of novel rare and low-penetrant variants. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 25, n. 16, p. 8790, 2024. DOI: 10.3390/ijms25168790.
13. KASSEM, N. M.; et al. Nutrigenomics and microbiome shaping the future of personalized medicine: a review article. **Journal of Genetic Engineering and Biotechnology**, v. 21, n. 1, p. 1–16, 2023. DOI: 10.1186/s43141-023-00599-2.
14. KLUPA, T.; SOLECKA, I.; NOWAK, N.; SZOPA, M.; KIEC-WILK, B.; SKUPIEN, J.; et al. The influence of dietary carbohydrate content on glycaemia in patients with glucokinase maturity-onset diabetes of the young. **Journal of International Medical Research**, v. 39, n. 6, p. 2296–2301, 2011. DOI: 10.1177/147323001103900627.
15. LIVINGSTONE, M. K.; RAMOS-LOPEZ, O.; PÉRUSSE, L.; KATO, H.; ORDOVAS, J. M.; MARTÍNEZ, J. A. Precision nutrition: a review of current approaches and future endeavors. **Trends in Food Science & Technology**, v. 128, p. 253–264, 2022. DOI: 10.1016/j.tifs.2022.08.017.

16. MÜSSIG, K. Diabetic ketoacidosis in patients with maturity-onset diabetes of the young. **Experimental and Clinical Endocrinology & Diabetes**, v. 132, n. 8, p. 463–468, 2024. DOI: 10.1055/a-2338-8136.
17. NARASIMHEGOWDA, M.; NAGARAJAPPA, V. H.; PALANY, R. A case series of maturity-onset diabetes of the young highlighting atypical presentations and the implications of genetic diagnosis. **Archives of Endocrinology and Metabolism**, v. 68, e230239, 2024. DOI: 10.20945/2359-4292-2023-0239.
18. NAYLOR, R. N.; et al. Precision treatment of beta-cell monogenic diabetes: a systematic review. **Communications Medicine**, v. 4, n. 1, p. 145, 2024. DOI: 10.1038/s43856-024-00556-1.
19. NG, N. H. J.; GHOSH, S.; BOK, C. M.; et al. HNF4A and HNF1A exhibit tissue-specific target gene regulation in pancreatic beta cells and hepatocytes. **Nature Communications**, v. 15, p. 4288, 2024. DOI: 10.1038/s41467-024-48647-w.
20. NICHOLS, C. G. Personalized therapeutics for KATP-dependent pathologies. **Annual Review of Pharmacology and Toxicology**, v. 63, p. 541–563, 2023. DOI: 10.1146/annurev-pharmtox-051921-123023.
21. OLGUIN, L. B. P. Uma abordagem da nutrigenômica e nutrigenética no aspecto nutricional na interação de doenças crônicas. **Nucleus**, v. 15, n. 1, p. 471–482, 2018. DOI: 10.3738/1982.2278.2927.
22. PEIXOTO-BARBOSA, R.; REIS, A. F.; GIUFFRIDA, F. M. A. Update on clinical screening of maturity-onset diabetes of the young (MODY). **Diabetology & Metabolic Syndrome**, v. 12, p. 50, 2020. DOI: 10.1186/s13098-020-00557-9.
23. PETRE, M.; TSICHLA, H.; KONTOULI-PERTESI, A.; et al. Precision nutrition: is tailor-made dietary intervention a reality yet? **Biomedical Reports**, v. 22, n. 5, p. 86, 2025. DOI: 10.3892/br.2025.1964.
24. SOCIEDADE BRASILEIRA DE DIABETES. **Diretrizes da Sociedade Brasileira de Diabetes** 2025. São Paulo: SBD, 2025. Disponível em: <https://diretriz.diabetes.org.br>. Acesso em: 13 jan. 2026.
25. SRIRAVINDRARAJAH, A.; FERNANDES, A.; WU, T.; HOCKING, S. The use of SGLT2 inhibitors in achieving glycaemic control in maturity-onset diabetes of the young type 3. **Endocrinology, Diabetes & Metabolism Case Reports**, 2021. DOI: 10.1530/EDM-21-0102.
26. STONE, S. I.; ABREU, D.; MCGILL, J. B.; URANO, F. Monogenic and syndromic diabetes due to endoplasmic reticulum stress. **Journal of Diabetes and its Complications**, v. 35, n. 1, p. 107618, 2021. DOI: 10.1016/j.jdiacomp.2020.107618.

27. SUN, S.; GONG, S.; LI, M.; et al. Clinical and genetic characteristics of CEL-MODY (MODY8): a literature review and screening in Chinese individuals diagnosed with early-onset type 2 diabetes. **Endocrine**, v. 83, p. 1–11, 2023. DOI: 10.1007/s12020-023-03512-6.
28. TOSUR, M.; PHILIPSON, L. H. Precision diabetes: lessons learned from maturity-onset diabetes of the young (MODY). **Journal of Diabetes Investigation**, v. 13, n. 9, p. 1465–1471, 2022. DOI: 10.1111/jdi.13860.
29. URAKAMI, T. Maturity-onset diabetes of the young (MODY): current perspectives on diagnosis and treatment. **Journal of Clinical Medicine**, v. 9, n. 1, p. 1–14, 2020. DOI: 10.3390/jcm9020488.
30. VALKOVICOVA, T.; SKOPKOVA, M.; STANIK, J.; GASPERIKOVA, D. Novel insights into genetics and clinics of the HNF1A-MODY. **Endocrine Regulations**, v. 53, n. 2, p. 110–134, 2019. DOI: 10.2478/enr-2019-0013.
31. ZHANG, H.; COLCLOUGH, K.; GLOYN, A. L.; POLLIN, T. I. Monogenic diabetes: a gateway to precision medicine in diabetes. **Journal of Clinical Investigation**, v. 131, n. 3, e142244, 2021. DOI: 10.1172/JCI142244.
32. ZEČEVIĆ, K.; VOLČANŠEK, Š.; KATSIKI, N.; et al. Maturity-onset diabetes of the young (MODY): in search of ideal diagnostic criteria and precise treatment. **Progress in Cardiovascular Diseases**, v. 85, p. 14–25, 2024. DOI: 10.1016/j.pcad.2024.03.004.