

Curriculum Vitae del Dr. Mauro Congia

INFORMAZIONI PERSONALI

Nato a Cagliari (prov. CA) il 16/06/1957

Residenza: Quartu Sant'Elena (prov. CA) CAP 09045 in Via Austria n. 4;

Codice fiscale: CNGMRA57H16B354Y, Tel. Cell 3478260624;

PEC: mauro.congia@ca.omceo.it

indirizzi e-mail: maurocongia@aob.it; maurocongia1957@gmail.it; mauro.congia@aslcagliari.it

Curriculum Vitae del Dr. Mauro Congia

INFORMAZIONI PERSONALI

Obblighi militari:

prestato servizio militare (data arruolamento 08/01/1985) presso il Poligono Sperimentale e di Addestramento Interforze del Salto di Quirra – Distaccamento di Capo San Lorenzo – Villaputzu (Cagliari) in qualità di S.Ten. Med. di Complemento dal 05/04/1985 e di essere in congedo per fine ferma leva dal 07/04/1986.

Iscrizione all'Ordine dei Medici:

iscritto al n. 4367 dell'Albo dell'Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri della Provincia di Cagliari a decorrere dal 16/12/1982 fino a tutt'oggi

Laurea in Medicina e Chirurgia

conseguita in data 28/10/1982 riportando punti 110/110 e Lode, presso l'Università degli Studi di Cagliari

Diploma di Specializzazione in Pediatria

conseguito ai sensi del D.Lgs. 17 agosto 1999, n. 368 della durata legale di anni 4 presso l'Università degli Studi Di Cagliari in data 04/07/1986;

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Anzianità di servizio a tempo indeterminato di 35 anni.

a) **In qualità di Facente Funzione di Direttore di Struttura Complessa**

nella disciplina di Pediatria maturata nella Clinica Pediatrica e Malattie Rare dall'ottobre 2021 al 5 settembre 2022 presso l'Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao, ASL8 Cagliari

b) **In qualità di sostituto di Direttore di Struttura Complessa**

nella disciplina di Pediatria maturata nella Clinica Pediatrica e Malattie Rare dal 2020 all'ottobre 2021 presso l'Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao, l'ARNAS Brotzu, Cagliari

c) **In qualità di Responsabile Struttura Semplice**

- **nella disciplina di Pediatria** nel settore DH Gastroenterologia e Malattie del Metabolismo maturata presso l'Ospedale Pediatrico Antonio Cao dal 01/07/2015 al 31/12/2021 presso l'ARNAS Brotzu e successivamente dallo 01/01/2022 a tutt'oggi nella ASL8 Cagliari presso l'U.O.C. Clinica Pediatrica e Malattie Rare.

- **nella disciplina di Pediatria** a tempo determinato settore DH Gastroenterologia e Malattie del Metabolismo, disciplina di Pediatria con rapporto di lavoro a tempo indeterminato, con 38 ore settimanali, dal 21/01/2003 al 30/06/2015 presso l'Azienda Sanitaria Locale 8, Ospedale Microcitemico, nel profilo di Dirigente Medico,

d) **In qualità di Dirigente Medico:**

- Azienda Sanitaria Locale 8, Ospedale Microcitemico, nel profilo di Dirigente medico di pediatria (ex 1° livello ex art. 15, 1° comma D.lgs n229/99) con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 31/07/1999 al 20/01/2003

- Azienda Sanitaria Locale 8, Ospedale Microcitemico, nel profilo di Dirigente medico di 1° livello (**ex Medico Aiuto**) di pediatria con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 01/10/1995 al 30/07/1999

- Azienda Sanitaria Locale 21, Ospedale Microcitemico, nel profilo di Dirigente medico di 1° livello (**ex Medico Aiuto C.O.**) di pediatria con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 30/12/1994 al 30/09/1995

- Azienda Sanitaria Locale 21, Ospedale Microcitemico, nel profilo di Dirigente medico di 1° livello (ex Assistente Medico) di laboratorio di analisi con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 01/01/1993 al 29/12/1994
- Azienda Sanitaria Locale 21, Ospedale Microcitemico, nel profilo di Assistente Medico di laboratorio di analisi con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 13/01/1989 al 31/12/1992
- Azienda Sanitaria Locale di Guspini ex-USL°15, nel profilo di Assistente Medico A. F. Medicina con rapporto di lavoro a tempo indeterminato dal 02/11/1988 al 11/01/1989. La causa dell'interruzione del rapporto di lavoro è stata l'assunzione in ruolo presso la ASL 21 di Cagliari
- Azienda Sanitaria Locale di Guspini ex-USL°15, nel profilo di Titolare del Servizio di Guardia Medica presso il comune di Gonnosfanadiga dal 01/12/1985 al 04/05/1988. La causa dell'interruzione del rapporto di lavoro è stata l'assunzione in ruolo presso l'Ospedale di San Gavino

Publicazioni:

L'attività di ricerca è dimostrata da **72** pubblicazioni, delle quali 58 in riviste internazionali che utilizzano il metodo del Peer Review, 2 pubblicazioni su riviste nazionali e 13 pubblicazioni abstracts presentati in convegni internazionali edite a stampa (con **h-index di 31** come derivabile da Scopus:

(<https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6603738077>).

Le principali linee di ricerca sono indirizzate alla **ricerca clinica**, alla **genetica della popolazione Sarda**, al **sistema maggiore di istocompatibilità (MHC)** sia nell'uomo che nel topo e alla **comprensione delle basi eziopatogenetiche di malattie autoimmuni** particolarmente frequenti in Sardegna come la **malattia celiaca** e il **diabete mellito insulino-dipendente** ricorrendo anche all'utilizzo di **modelli animali come il topo NOD o topi transgenici per molecole MHC umane**.

Publicazioni attinenti all'Attività Clinica:

Una attenta osservazione di alcuni disturbi lamentati da pazienti **affetti da talassemia major** ha portato a identificare effetti tossici da deferoxamina sia sull'occhio (*Archives of disease in*

Childhood, 63: 250-255; 1988) che sul sistema scheletrico (*The Journal of Pediatrics*. Vol 113, n4; 661-669, 1988). In particolare la descrizione dettagliata di una tossicità ossea da deferoxamina non era mai stata riportata in precedenza. Tali osservazioni hanno consentito di migliorare i protocolli della terapia chelante nel paziente talassemico. Su pazienti talassemici HCV positivi è stato anche possibile evidenziare un ruolo dell'MHC nel conferire suscettibilità o protezione all'infezione cronica da HCV (*Hepatology* 24: 1338-1341; 1996). Sempre nei pazienti **affetti da talassemia**, HCV positivi abbiamo dimostrato che la risposta terapeutica all'alfa interferone era influenzata dal sovraccarico epatico di ferro suggerendo una sua preventiva valutazione prima di sottoporre il paziente talassemico affetto da epatite cronica HCV positiva alla terapia con alfa interferone (*J Pediatr* 125:123-8, (1994). Abbiamo dimostrato nella malattia celiaca un effetto dei geni MHC di classe II nel determinare sia la gravità dei segni clinici (*Hum Immunol* 40:138-142, 1994) che la severità del danno anatomico-patologico sulla mucosa duodenale (*Scand J Gastroenterol*. 2007 Jan;42(1):48-53; *Hum Immunol*. 2011 Feb;72(2):179-82; *Biomed Res Int*. 2013). Nella malattia celiaca abbiamo anche dimostrato che la dieta aglutinata non ha alcun ruolo sulla frequente associazione con la tiroidite autoimmune (*J Pediatr*. 2009 Jul;155(1):51-5) contrariamente a quanto ritenuto in precedenza. Grazie ad uno studio longitudinale durato quasi 20 anni è stato possibile fornire dati clinici di pazienti sardi su una malattia rara come l'APECED (*J Clin Endocrinol Metab*. 2012 Apr;97(4):1114-24) che consentiranno dal confronto con altre casistiche Europee di definire al meglio le relazioni tra fenotipo e genotipo. Lo studio di alcuni polimorfismi associati al deficit di lattasi di tipo adulto o alla persistenza dell'attività lattasica (*Eur J Clin Nutr*. 2007 Oct;61(10):1220-5; *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2007 Oct;45(4):503-6.) ha permesso di mettere a punto dei tests genetici che possono essere usati a compendio o in sostituzione del breath test al lattosio (*Gut*. 2008 Jan;57(1):137-8; *Dig Liver Dis*. 2009 Sep;41(9):691). Del tutto recentemente, l'articolo intitolato "Low-Risk Human Leukocyte Antigen Genes and Mild Villous Atrophy Typify Celiac Disease With Immunoglobulin A Deficiency" (*J Pediatr Gastroenterol Nutr* (June 2021 - Volume 72 - Issue 6 - p 889-893) evidenzia le difficoltà diagnostiche che può comportare la malattia celiaca quando questa si associa al deficit di IgA. L'articolo avrà valenza non solo per la pediatria ma anche per il medico dell'adulto specialista nella diagnostica e nel follow-up della malattia celiaca.

Pubblicazioni attinenti alla Genetica di popolazione

Gli studi iniziali si sono indirizzati alla genetica del sistema HLA nella popolazione sarda e alla sua associazione con malattie autoimmuni come il diabete mellito insulino dipendente e la malattia celiaca. Nel corso di tali studi si sono identificati un nuovo allele al locus HLA-DQB1 (*Tissue Antigens* 41; 263-266, 1993;) e il suo meccanismo di generazione (*Hum Immunol* 40:143-149, (1994). In seguito è stato possibile dimostrare che la popolazione sarda rappresenta un isolato genetico con relativa omogeneità al suo interno (*Hum Mol Genet.* 2000 Dec 12;9(20):2959-65; *J Clin Pharm Ther.* 2006 31: 283-7). È stato inoltre possibile dimostrare, grazie alla struttura dell'aplotipo esteso HLA - A30, B18, DR3, DQ2 presente nella popolazione sarda con una delle frequenze più elevate al mondo e che condivide con l'aplotipo esteso A1, B8, DR3, DQ2 i loci DRB1 e DQB1, un ruolo diretto di tali loci e non di altri in linkage disequilibrium nella malattia celiaca (*Tissue Antigens.* 1992 Feb;39(2):78-83). Grazie all'analisi comparata di tali aplotipi estesi è stato possibile identificare nella Classe III la regione MHC più probabilmente coinvolta nel determinare il deficit di IgA associato all'aplotipo ancestrale esteso A1, B8, DR3, DQ2 (*Clin Exp Immunol* 1998 Jan;111(1):76-80).

Pubblicazioni attinenti alle Malattie autoimmuni

Grazie a studi di associazione con la regione HLA e alla peculiare distribuzione aplotipica della popolazione sarda è stato possibile dimostrare in modo inequivocabile un ruolo eziopatogenetico del locus HLA- DRB1 nel diabete mellito insulino dipendente (*Hum Immunol.* 1993 Jun;37(2):85-94; *Hum Immunol.* 1995 Aug;43(4):301-8.). Inoltre l'analisi comparata delle sequenze amminoacidiche dei differenti geni MHC ha mostrato una notevole somiglianza, a livello della tasca legante peptidi antigenici, tra varianti MHC predisponenti per il diabete mellito insulino dipendente umane e murine. Tale somiglianza si è osservata anche all'interno delle varianti protettive (*Hum Mol Genet.* 2001 Sep 15;10(19):2025-37). Abbiamo inoltre dimostrato per primi che la variante 1858 C>T (R620W) del gene PTPN22 contribuisce in modo primario allo stato di attivazione T cellulare e quindi al rischio di diabete mellito insulino dipendente attraverso una gain of function della proteina (*Nat Genet.* 2005 Dec;37(12):1317-9). Recentemente abbiamo dimostrato che la regione del leader peptide della preproinsulina è riconosciuta da cellule T di pazienti diabetici pediatrici all'esordio clinico del diabete (*Front*

Immunol; 2023 Mar 9;14:1130019. doi: 10.3389/fimmu.2023.1130019. eCollection 2023). E questo può avere importanza nel disegnare terapie di immunotolleranza verso auto antigeni che utilizzino peptidi immunodominanti.

Durante il periodo dell'associatura con l'Istituto di ricerca genetica biomedica (IRGB) ho collaborato alla identificazione nella popolazione sarda una variante del B-cell activating factor (BAFF) associata a ridotta degradazione del suo mRNA e quindi a più elevati livelli di BAFF che a loro volta sono associati a una aumentata immunità umorale e ad un maggiore rischio per sclerosi multipla e lupus eritematoso sistemico. L'identificazione di questa variante consentirà una migliore identificazione di quei pazienti affetti da sclerosi multipla che potrebbero beneficiare da una terapia anti-BAFF mirata (*N Engl J Med*. 2017 Apr 27;376(17):1615-1626). Inoltre, è in atto un contratto di collaborazione con la Company ImmunoQure datato **10/05/2016** per lo studio immunologico di pazienti affetti dalla malattia rara **poliendocrinopatia autoimmune tipo 1**. La collaborazione con ImmunoQure è indirizzata all'isolamento da sangue di pazienti Sardi affetti da APS1 di cloni B cellulari produttori auto-anticorpi ad altissima affinità.

Pubblicazioni attinenti ai Modelli animali per lo studio di malattie autoimmuni

Grazie alla generazione di topi transgenici per molecole MHC umane associate a malattie autoimmuni (*Immunol Rev*. 1999 Dec;172:335-43) è stato possibile identificare una serie di epitopi immunodominanti di auto antigeni pancreatici come la preproinsulina e la GAD65. Per la prima volta si è dimostrata la presenza di un antigene criptico (perché presente nella proinsulina e non nella insulina) come peptide immunodominante nell'animale transgenico HLA -DRB1:0401 (*Proc Natl Acad Sci U S A*. 1998 Mar 31;95(7):3833-8). In seguito tali T cellule sono state isolate anche in pazienti diabetici (*Proc Natl Acad Sci U S A*. 2006 Aug 1;103(31):11683-8). Anche per la GAD65 è stato possibile identificare una serie di peptidi preferenzialmente presentati non solo dall'allele HLA -DRB1:0401 (*Proc Natl Acad Sci U S A*. 1997 Jul 22;94(15):8082-7) ma anche dall'allele HLA: DQB1:0302 (*J Immunol*. 1999 Dec 1;163(11):6275-82).

Pubblicazioni attinenti ai Trattati quantitativi del sistema immune

Grazie alla associatura con l'IRGB-CNR ho contribuito ad uno studio seminale nel quale è stato possibile, in un largo gruppo di volontari provenienti da una ristretta area della Sardegna, mediante sofisticate combinatorie di anticorpi e successiva analisi citofluorimetrica, identificare più 100 differenti tipi cellulari e dimostrare su di essi un forte controllo genetico (*Cell.* 2013 Sep 26;155(1):242-56.). È stato inoltre possibile dimostrare che alcune delle varianti genetiche associate a particolari popolazioni linfocitarie erano anche associate a malattie autoimmuni come il diabete mellito insulino dipendente tipo 1, la colite ulcerosa, la malattia celiaca, la sclerosi multipla e l'artrite reumatoide (*Cell.* 2013 Sep 26;155(1):242-56).

Lista delle pubblicazioni: in grassetto sono evidenziate quelle più significative.

1. **Peripheral blood mononuclear cells reactivity in recent-onset type I diabetes patients is directed against the leader peptide of preproinsulin, GAD65271-285 and GAD65431-450.** Rita D Jores, Davide Baldera, Enrico Schirru, Sandro Muntoni, Rossano Rossino, Maria F Manchinu, Maria F Marongiu, Cristian A Caria, Carlo Ripoli, Maria R Ricciardi, Francesco Cucca, Mauro Congia. **Front Immunol**; 2023 Mar 9;14:1130019. doi: 10.3389/fimmu.2023.1130019. eCollection 2023.
2. DNA methylation of the TPMT gene and azathioprine pharmacokinetics in children with very early onset inflammatory bowel disease. Davide Selvestrel, Gabriele Stocco, Marina Aloï, Serena Arrigo, Sabrina Cardile, Erika Cecchin, Mauro Congia, Debora Curci, Simona Gatti, Francesco Graziano, Carl D Langefeld, Marianna Lucafò, Stefano Martelossi, Massimo Martinelli, Sofia Pagarin, Luca Scarallo, Elisabetta Francesca Stacul, Caterina Strisciuglio, Susan Thompson, Giovanna Zuin, Giuliana Decorti, Matteo Bramuzzo. **Biomed Pharmacother.** 2023 Jan;157:113901. doi: 10.1016/j.biopha.2022.113901. Epub 2022 Nov 30.

3. Toward the renal vesicle: Ultrastructural investigation of the cap mesenchyme splitting process in the developing kidney. Monica Piras, Clara Gerosa, Terenzio Congiu, Flaviana Cau, Daniela Fanni, Giuseppina Pichiri, Pierpaolo Coni, Joanna Izabela Lachowicz, Enrico Schirru, Mauro Congia, Rossano Rossino, Sandro Muntoni, Mariusz Jaremko, Marco Piludu. **J Public Health Res** 2022 Oct 24;11(4):22799036221124076.doi: 10.1177/22799036221124076.eCollection 2022 Oct.
4. **Low-Risk Human Leukocyte Antigen Genes and Mild Villous Atrophy Typify Celiac Disease With Immunoglobulin A Deficiency.** Enrico Schirru, Rita Desiree Jores, Rossano Rossino, Mara Corpino, Francesco Cucca, and **Mauro Congia.** **JPGN:** June 2021 - Volume 72 - Issue 6 - p 889-893 doi: 10.1097/MPG.0000000000003129
5. Phenotype and Natural History of Children With Coexistent Inflammatory Bowel Disease and Celiac Disease. Bramuzzo M, Lionetti P, Miele E, Romano C, Arrigo S, Cardile S, Di Nardo G, Illiceto MT, Pastore M, Felici E, Fuoti M, Banzato C, Citrano M, **Congia M**, Norsa L, Pozzi E, Zuin G, Agrusti A, Bianconi M, Grieco C, Giudici F, Aloï M, Alvisi P. **Inflamm Bowel Dis.** 2021 Jan 16:izaa360. doi: 10.1093/ibd/izaa360. Online ahead of print. PMID: 33452803
6. **Overexpression of the Cytokine BAFF and Autoimmunity Risk.** Steri M, Orrù V, Idda ML, Pitzalis M, Pala M, Zara I, Sidore C, Faà V, Floris M, Deiana M, Asunis I, Porcu E, Mulas A, Piras MG, Lobina M, Lai S, Marongiu M, Serra V, Marongiu M, Sole G, Busonero F, Maschio A, Cusano R, Cuccuru G, Deidda F, Poddie F, Farina G, Dei M, Viridis F, Olla S, Satta MA, Pani M, Delitala A, Cocco E, Frau J, Coghe G, Lorefice L, Fenu G, Ferrigno P, Ban M, Barizzone N, Leone M, Guerini FR, Piga M, Firinu D, Kockum I, Lima Bomfim I, Olsson T, Alfredsson L, Suarez A, Carreira PE, Castillo-Palma MJ, Marcus JH, **Congia M**, Angius A, Melis M, Gonzalez A, Alarcón Riquelme ME, da Silva BM, Marchini M, Danieli MG, Del Giacco S, Mathieu A, Pani A, Montgomery SB, Rosati G, Hillert J, Sawcer S, D'Alfonso S, Todd JA, Novembre J, Abecasis GR, Whalen MB, Marrosu MG, Meloni A, Sanna S, Gorospe M, Schlessinger D, Fiorillo E, Zoledziewska

M, Cucca F. **N Engl J Med.** 2017 Apr 27;376(17):1615-1626. doi: 10.1056/NEJMoa1610528.

7. Prudence is necessary in the application of the new ESPGHAN criteria for celiac disease omitting duodenal biopsy: a case report. Schirru E, Jores RD, **Congia M.** **Eur J Gastroenterol Hepatol.** 2014 PMID: 24694761; DOI: 10.1097/MEG.000000000000096. Jun;26(6):679-80
8. **Anti-Actin IgA Antibodies Identify Celiac Disease Patients with a Marsh 3 Intestinal Damage among Subjects with Moderate Anti-TG2 Levels.** Schirru E, Danjou F, Cicotto L, Rossino R, Macis MD, Lampis R, Jores RD, **Congia M.** **Biomed Res Int.** 2013;2013:630463. PMID: 24083232
9. **Genetic variants regulating immune cell levels in health and disease.** Orrù V, Steri M, Sole G, Sidore C, Viridis F, Dei M, Lai S, Zoledziowska M, Busonero F, Mulas A, Floris M, Mentzen WI, Urru SA, Olla S, Marongiu M, Piras MG, Lobina M, Maschio A, Pitzalis M, Urru MF, Marcelli M, Cusano R, Deidda F, Serra V, Oppo M, Pilu R, Reinier F, Berutti R, Pireddu L, Zara I, Porcu E, Kwong A, Brennan C, Tarrier B, Lyons R, Kang HM, Uzzau S, Atzeni R, Valentini M, Firinu D, Leoni L, Rotta G, Naitza S, Angius A, **Congia M**, Whalen MB, Jones CM, Schlessinger D, Abecasis GR, Fiorillo E, Sanna S, Cucca F. **Cell.** 2013 Sep 26;155(1):242-56. doi: 10.1016/j.cell.2013.08.041.
10. Utility of Anti-actin Iga Antibody in Combination with the New ESPGHAN Guidelines for Coeliac Disease Diagnosis. Schirru E, Danjou F, Cicotto L, Musu MP, Frau F, De Virgiliis S, Rossino R, Maria Macis MD, Lampis R, Jores RD, **Congia M** (2013). *J of Gastroenterology and Hepatology Res.*, vol. 2, p. 571-575, ISSN: 2224-3992; doi: 10.1155/2013/630463
11. High meat consumption is associated with type 1 diabetes mellitus in a Sardinian case-control study. Muntoni S, Mereu R, Atzori L, Mereu A, Galassi S, Corda S, Frongia P, Angius E, Pusceddu P, Contu P, Cucca F, **Congia M**, Muntoni S. **Acta Diabetol.**

2012 ISSN: 09405429; doi: 10.1007/s00592-012-0385-2.

12. **Autoimmune Polyendocrine Syndrome Type 1: An Extensive Longitudinal Study in Sardinian Patients.** Meloni A, Willcox N, Meager A, Atzeni M, Wolff AS, Husebye ES, Furcas M, Rosatelli MC, Cao A, **Congia M.** 2012 **J Clin Endocrinol Metab.** PMID: 22344197; DOI: 10.1210/jc.2011-2461; 2012 Feb 16.
13. **High frequency of low risk HLA class II genotypes in latent celiac disease.** Schirru E, Jores RD, Cicotto L, Frau F, De Virgiliis S, Rossino R, Macis MD, Lampis R, **Congia M.** 2011 **Hum Immunol.** PMID: 21075156; DOI: 10.1016/j.humimm.2010.11.007; 2011 Feb;72(2):179-82
14. **Prevalence of autoimmune thyroiditis in children with celiac disease and effect of gluten withdrawal.** Meloni A, Mandas C, Jores RD, **Congia M.** *J Pediatr.* PMID: 19324373; DOI: 10.1016/j.jpeds.2009.01.013; 2009 Jul;155(1):51-5, 55.
15. **Lactose malabsorption: Genetic testing versus lactose hydrogen breath test.** Schirru E, Usai-Satta P, Jores RD, **Congia M.** PMID: 19297257; DOI: 10.1016/j.dld.2009.02.004; *Dig Liver Dis.* 2009 Mar 16
16. **Serum lipoproteins and cancer.** Muntoni S, Atzori L, Mereu R, Satta G, Macis MD, **Congia M,** Tedde A, Desogus A, Muntoni S. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* DOI: <https://doi.org/10.1016/j.numecd.2008.06.002>; 2008 Aug 21
17. **Genetic testing is ready to change the diagnostic scenario of lactose malabsorption.** Usai Satta P, **Congia M,** Schirru E, Scarpa M, Mura G. *Gut.* 2008 Jan;57(1):137-8.
18. **Decline of Lactase Activity and C/T-13910 Variant in Sardinian Childhood.** Schirru E, Corona V, Usai-Satta P, Scarpa M, Cucca F, De Virgiliis S, Rossino R, Frau F, Macis MD, Jores RD, **Congia M.** *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition.* 45(4):503-506, October 2007.
19. **Further evidence of a primary, causal association of the PTPN22 620W variant with**

- type 1 diabetes. Zoledziewska M, Perra C, Orrù V, Moi L, Frongia P, Congia M, Bottini N, Cucca F. *Diabetes*, 2008 Jan; 57(1):229-234
20. **Genetic testing improves the diagnosis of adult type hypolactasia in the Mediterranean population of Sardinia.** E Schirru, V Corona, P Usai-Satta, M Scarpa, F Oppia, F Loriga, F Cucca, S De Virgiliis, R Rossino, MD Macis, RD Jores and **M Congia**. *Eur J Clin Nutr*. 2007 Oct;61(10):1220-5. Epub 2007 Feb 21
21. Genotyping of the lactase-phlorizin hydrolase c/t-13910 polymorphism by means of a new rapid denaturing high-performance liquid chromatography-based assay in healthy subjects and colorectal cancer patients. Piepoli A, Schirru E, Mastroianni A, Gentile A, Cotugno R, Quitadamo M, Merla A, **Congia M**, Satta PU, Perri F. *J Biomol Screen*. 2007 Aug;12(5):733-9.
22. **HLA-DQB1*0201 homozygosity predisposes to severe intestinal damage in celiac disease.** R-D Jores, F Frau, F Cucca, MG Clemente, S Orrù, M Rais, S De Virgiliis, **M Congia**. *Scand J Gastroenterol*. 2007 Jan;42(1):48-53.
23. **DRB1*0401-restricted human T cell clone specific for the major proinsulin73-90 epitope expresses a down-regulatory T helper 2 phenotype.** Durinovic-Bello, I., Rosinger, S., Olson, J. A., **Congia, M.**, Ahmad, R. C., Rickert, M., Hampl, J., Kalbacher, H., Drijfhout, J. W., Mellins, E. D., Al Dahouk, S., Kamradt, T., Maeurer, M. J., Nhan, C., Roep, B. O., Boehm, B. O., Polychronakos, C., Nepom, G. T., Karges, W., McDevitt, H. O., Sonderstrup, G. *Proc Natl Acad Sci USA* 2006 103: 11683-8
24. Frequency of the thiopurine S-methyltransferase alleles in the ancient genetic population isolate of Sardinia. Rossino R, Vincis C, Alves S, Prata MJ, Macis MD, Nucaro AL, Schirru E, **Congia M**. *J Clin Pharm Ther*. 2006 31: 283-7.
25. **Autoimmune-associated lymphoid tyrosine phosphatase is a gain-of-function variant.** Vang, T., **M. Congia**, D. Macis, L. Musumeci, V. Orru, P. Zavattari, K. Nika,

- L. Tautz, K. Tasken, F. Cucca, T. Mustelin, and N. Bottini. 2005. **Nat Genet** 37:1317-1319.
26. Heterogeneity in the magnitude of the insulin gene effect on HLA risk in type 1 diabetes. Motzo C, Contu D, Cordell HJ, Lampis R, **Congia M**, Marrosu MG, Todd JA, Devoto M, Cucca F. *Diabetes*. 2004 Dec;53(12):3286-91.
27. Enterocyte actin autoantibody detection: a new diagnostic tool in celiac disease diagnosis: results of a multicenter study. Clemente MG, Musu MP, Troncone R, Volta U, **Congia M**, Ciacci C, Neri E, Not T, Maggiore G, Strisciuglio P, Corazza GR, Gasbarrini G, Cicotto L, Sole G, Fasano A, De Virgiliis S. *Am J Gastroenterol*. 2004 Aug;99(8):1551-6.
28. Early effects of gliadin on enterocyte intracellular signalling involved in intestinal barrier function. Clemente, M.G., S. De Virgiliis, J.S. Kang, R. Macatagney, M.P. Musu, M.R. Di Pierro, S. Drago, **M. Congia**, and A. Fasano. *Gut* 52:218-223, 2003.
29. The laboratory in autoimmune diseases. Clemente MG, **Congia M**, De Virgiliis S. *Ital Jof Pediatrics* Vol 28, Issue 1, P12 – 18. February 2002
30. **A correlation between the relative predisposition of MHC class II alleles to type 1 diabetes and the structure of their proteins.** Cucca F, Lampis R, **Congia M**, Angius E, Nutland S, Bain SC, Barnett AH, Todd JA. *Hum. Mol. Genet.* 10: 2025-37, 2001.
31. The inter-regional distribution of HLA class II haplotypes indicates the suitability of the Sardinian population for case-control association studies in complex diseases. Lampis R, Morelli L, **Congia M**, Macis MD, Mulargia A, Loddo M, De Virgiliis S, Marrosu MG, Todd JA, Cucca F. *Hum Mol Genet*. 2000 Dec 12;9(20):2959-65.
32. The distribution of HLA class II haplotypes reveals that the Sardinian population is

- genetically differentiated from the other Caucasian populations. Lampis R, Morelli L, De Virgiliis S, **Congia M**, Cucca F. *Tissue Antigens*. 2000 Dec;56(6):515-21.
33. **HLA class II transgenic mice: models of the human CD4+ T-cell immune response.** Sonderstrup G, Cope AP, Patel S, **Congia M**, Hain N, Hall FC, Parry SL, Fugger LH, Michie S, McDevitt HO. *Immunol Rev* 1999; 172:335-43
34. **Determination of glutamic acid decarboxylase 65 peptides presented by the type I diabetes-associated HLA-DQ8 class II molecule identifies an immunogenic peptide motif.** Herman AE, Tisch RM, Patel SD, Parry SL, Olson J, Noble JA, Cope AP, Cox B, **Congia M**, McDevitt HO. *J Immunol*. 1999 Dec 1;163(11):6275-82.
35. **T cell responses to a human cartilage autoantigen in the context of rheumatoid arthritis-associated and nonassociated HLA-DR4 alleles.** Cope AP, Patel SD, Hall F, **Congia M**, Hubers HA, Verheijden GF, Boots AM, Menon R, Trucco M, Rijnders AW, Sonderstrup G. *Arthritis Rheum* 1999, 42:1497-507.
36. **T cell epitopes of insulin defined in HLA-DR4 transgenic mice are derived from preproinsulin and proinsulin.** **Congia M**, Patel S, Cope AP, De Virgiliis S, Sønderstrup G. *Proc. Natl. Acad. Sci USA* 1998 95, 3833-3838.
37. Evaluation of IgA deficiency in Sardinians indicates a susceptibility gene is encoded within the HLA class III region. Cucca F, Zhu ZB, Khanna A, Cossu F, **Congia M**, Badiali M, Lampis R, Frau F, De Virgiliis S, Cao A, Arnone M, Piras P, Campbell RD, Cooper MD, Volanakis JE, Powis SH: *Clin Exp Immunol* 1998 Jan;111(1):76-80
38. **Identification of Immunodominant T Cell Epitopes of Human Glutamic Acid Decarboxylase 65 using HLA-DR(α 1*0101, β 1*0401).** Patel SD, Cope AP, **Congia M**, Chen TT, Kim E, Fugger L, Wherret D, Sonderstrup-McDevitt G: *Proc. Natl. Acad. Sci USA* 1997 94: 8082-8087.

39. **Chronic Tumor Necrosis Factor Alters T Cell Responses by Attenuating T Cell Receptor Signaling.** AP. Cope, RS. Liblau, XD Yang, **M Congia**, C Laudanna, RD. Schreiber, L Probert, G Kollias, HO. McDevitt. **J. Exp. Med.** 1997 185: 1573-1584.
40. **HLA class II genes in chronic hepatitis C virus-infection and associated immunological disorders.** **Congia M**, Clemente MG, Dessi C, Cucca F, Mazzoleni AP, Frau F, Lampis R, Cao A, Lai ME, De Virgiliis S. **Hepatology** 24: 1338-1341 (1996).
41. Cryoglobulinemia in transfusion-dependent thalassemia major.. Dessi C, Clemente MG, Diana G, Congia M, Frau F, Lai ME, Mazzoleni AP, Balestrieri A, Cangiarotti L, Piano P (1995)., Clin Exp Rheum, ISSN: 0392-856X, Volume 13, Issue SUPPL. 13, Pages S-149-S-151; 1995
42. In siblings of celiac children, rectal gluten challenge reveals gluten sensitization not restricted to celiac HLA. Troncone R, Greco L, Mayer M, Mazzarella G, Maiuri L, **Congia M**, Frau F, De Virgiliis S, Auricchio S. **Gastroenterology** 1996 Aug, 111(2):318-24.
43. **The distribution of DR4 haplotypes in Sardinia suggests a primary association of type I diabetes with DRB1 and DQB1 loci.** Cucca F, Lampis R, Frau F, Macis D, Angius E, Masile P, Chessa M, Frongia P, Silvetti M, Cao A, De Virgiliis S and **Congia M.** **Hum Immunol** 43:301-308 (1995).
44. HLA-DQB1*0305 and -DQB1*0304 alleles among Sardinians: evolutionary and practical implications for oligotyping. Cucca F, Frau F, Lampis R, Floris M, Argiolas L, Macis D, Cao A, De Virgiliis S and **Congia M.** **Hum Immunol** 40:143-149, (1994).
45. Effect of iron overload on the response to recombinant interferon- α treatment in transfusion-dependent patients with thalassemia major and chronic hepatitis C. M.G. Clemente, M. Congia, M.E. Lai, F. Lilliu, R. Lampis, F. Frau, M.R. Frau, G. Faa, G.

- Diana, C. Dessi, A. Melis, A.P. Mazzoleni, G. Cornacchia, A. Cao, Stefano De Virgiliis. *J Pediatr* 125:123-8, (1994).
46. **A gene dosage effect of the DQA1*0501/DQB1*0201 allelic combination influences the clinical heterogeneity of celiac disease.** Congia M, Cucca F, Frau F, Lampis R, Melis L, Clemente MG, Cao A, and De Virgiliis S. *Hum Immunol* 40:138-142, (1994).
47. Insulin-dependent diabetes mellitus and the major histocompatibility complex peptide transporters TAP1 and TAP2: no association in a population with a high disease incidence. F. Cucca, **M. Congia**, J. Trowsdale, SH Powis. *Tissue Antigens* 44:234-240, (1994).
48. Genetica molecolare della poliposi coli familiare. **M. Congia**, P. Loriga, S. De Virgiliis. *Prospettive in Pediatria* 91:257-265, 1993.
49. Identification of a novel T-insertion polymorphism at the DMD locus. F. Muntoni, M. Cau, R. Congiu, **M. Congia**, A. Cao, M.A. Melis. *Hum Genet*, 92:103, 1993.
50. A novel HLA-DQB1 allele: evidence for gene conversion event promoted by c-like sequence at DQB1 locus. F Cucca, F Muntoni, R Lampis, F Frau, A Cao, S De Virgiliis, **M Congia**. *Tissue Antigens* 41; 263-266, 1993.
51. **Combination of specific DRB1, DQA1, DQB1 haplotypes are associated with IDDM in Sardinia.** F Cucca, F Muntoni, R Lampis, F Frau, L Argiolas, M Silvetti, E Angius, A Cao, S De Virgiliis, **M Congia**. 1993*Hum Immunol* 37, 85-94.
52. Role of predisposing and protective HLA-DQA and HLA-DQB alleles in Sardinian multiple sclerosis. MG Marrosu, F Muntoni, MR Murru, G Costa, **M Congia**, G Marrosu, I Aiello, M Pirastu, C Cianchetti. *Arch Neurol*; 50:256-260, 1993.

53. The HLA DQB1*0502 allele is neutrally associated with insulin-dependent diabetes mellitus in the Sardinian population. F. Muntoni, **M. Congia**, F. Cucca, P. Cossu, S. Porcu, F. Frau, M. Arnone, M. Songini, S. Muntoni, A. Cao, M. Pirastu. *Tissue Antigens* 39:262-265,1992
54. **A high frequency of the A30,B18,DR3,DRw52,DQw2 extended haplotype in Sardinian celiac disease patients: further evidence that disease susceptibility is conferred by DQA1*0501, B1*0201.** **M. Congia**, F. Frau, R. Lampis, R. Frau, R. Mele, F. Cucca, F. Muntoni, S. Porcu, F. Boi, L. Contu, G. La Nasa, M. Mulargia, M. Pirastu, A. Cao, S. De Virgiliis. *Tissue Antigens* 39: 78-83 1992.
55. A PvuII RFLP at D6S114E locus in the HLA region (RING4 locus). F. Muntoni, R. Lampis, F. Frau, L. Argiolas, MR Murru, G. Costa and **M. Congia**. *Nucleic Acid Research* 19:24, 6974, 1991.
56. Different HLA-DR2-DQw1 haplotypes in Sardinian and northern Italian population: Implications for multiple sclerosis susceptibility. F. Muntoni, MR Murru, G. Costa, **M. Congia**, F. Cucca, A. Cao, L. Dessalvi, M. Pirastu and MG Marrosu. *Tissue Antigens* 38: 34-36; 1991.
57. Transfusional hepatitis B control in thalassemia major. S. De Virgiliis, C. Pisu, **M. Congia**, R. Podda, G. Cornacchia, F. Frau, G. Sanna, F. Argiolu, A. Cao. *Progress in Hepatitis B Immunization*, 194; 157-163, 1990.
58. Le basi molecolari del diabete mellito insulino-dipendente nell'età pediatrica. Acquisizioni recenti e prospettive di ricerca. P. Picco, M. Di Rocco, F. Cucca, **M. Congia**, M. Pirastu, C. Borrone. *Gaslini* 22: 181-187; 1990.
59. **Deferoxamine-induced growth retardation in patients with thalassemia major.** S. De Virgiliis, **M. Congia**, F. Frau, F. Argiolu, G. Diana, F. Cucca, A. Varsi, G. Sanna, G. Podda, M. Fodde, GF. Pirastu, A. Cao. *The Journal of Pediatrics*. Vol 113

n4; 661-669, 1988.

60. **Depletion of trace elements and acute ocular toxicity induced by desferrioxamine in patient with thalassemia.** S. De Virgiliis, **M. Congia**, MP Turco, F. Frau, C. Dessì, F. Argiolu, R. Sorcinelli, A. Sitzia and A. Cao. **Archives of disease in Childhood**, 63: 250-255; 1988.

61. Yeast-derived hepatitis B vaccine in thalassaemic patients: A preliminary report. Giammanco G, De Grandi V, Pignato S, Dolci C, **Congia M**, Pisu C, De Virgiliis S. *Postgraduate Medical Journal* Volume 63, Issue suppl. 2, Pages 151 - 154, 1987

Titoli scientifici e didattici

Finanziamenti ottenuti per la ricerca scientifica:

1994 - 1996 Postdoctoral fellowship per la Juvenile Diabetes Foundation International (JDFI)

1996 - 1998 Postdoctoral fellowship per la Greenwall Foundation

1997 - 2000 Grant dell'Associazione Telethon ONLUS (progetto n°D048 "HLA -DR4 transgenic mice as animal model to identify immunodominant epitopes from pancreatic autoantigens")

1998 - 1999 Grant dell'Associazione Italiana Celiachia

2008 - 2010 Finanziamento ASL8 delibera n. 576 del 13/05/08

2013 - 2018 Finanziamento Legge Regionale 7 agosto 2007, n.7: "Promozione della Ricerca Scientifica e dell'Innovazione Tecnologica in Sardegna" (progetto numero CRP-59539)

2022 - 2025 Promozione della Ricerca Scientifica e dell'Innovazione Tecnologica in Sardegna. Programma attività annualità 2021. Legge regionale 7 agosto 2007, n. 7. Progetto Tender (*CUP G23C21001800002*)

Attività di Reviewer per diverse importanti riviste di Gastroenterologia Internazionali:

Gastroenterology, Clinical Gastroenterology and Hepatology, American Journal of Gastroenterology, BMC Gastroenterology, BMJ Open Gastroenterology, European Journal of Gastroenterology & Hepatology

Idoneità alla direzione dell'Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica del CNR

Dichiarato idoneo alla direzione dell'Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica (decreto d'urgenza del Presidente del CNR n. 0012512 in data 24/02/2015) del CNR c/o S.S 554 bivio per Sestu Km 4,500 Cittadella Universitaria di Cagliari - 09042 Monserrato (CA)

Abilitazione Nazionale a professore di II fascia

Ottenimento dell'abilitazione Nazionale a professore di II fascia per

SETTORE CONCORSUALE 06/G1 PEDIATRIA GENERALE, SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE in data 12/04/2018 valido sino al 12/04/2024

Regolarità concernente l'Obbligo formativo ECM triennio 2017-2019

L'obbligo formativo consistente nell'acquisizione di 120 crediti ECM per il triennio 2017-2019 è stato superato abbondantemente avendo acquisito un totale di **167** crediti utili al soddisfacimento dell'obbligo formativo.

2017- Responsabile Scientifico progetto di ricerca per utilizzo di topi transgenici HLA-DR3-DQ2 per l'identificazione di epitopi immunodominanti di autoantigeni pancreatici con approvazione ministeriale 318/2017 PR

Responsabile Scientifico Associazione Italiana Celiachia (AIC)

2010-2013 responsabile scientifico AIC Sardegna

2008 al 2019 membro del comitato scientifico AIC Sardegna

2023 - Responsabile Scientifico dell'ISS per la Sardegna del progetto pilota: Programma di screening Nazionale per diabete tipo 1 e celiachia

Consulente scientifico per progetti di ricerca sul diabete mellito insulino dipendente in Sardegna con l'Associazione di Volontariato Diabete Zero ODV

2023-2026 - Eletto come rappresentante medico Ospedaliero nel consiglio delle professioni Sanitarie ASL8 Cagliari

Partecipazione in qualità di Relatore, Moderatore e/o Docente a convegni:

- 1) 8 giugno 2019, Cagliari: Le dislipidemie in età pediatrica
- 2) 3-4 maggio 2019, Alghero: Le nuove sfide nella gestione delle MICI
- 3) 16 marzo 2019, Cagliari (AMICI Onlus): Il futuro per le persone con MICI
- 4) 17 novembre 2018, Cagliari: IX Riunione sulle Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali

- 5) 13 ottobre 2018, Nuoro: Congresso SIP Sardegna "Aggiornamento in Pediatria"
- 6) 27-28 aprile 2018, Cagliari: Le nuove sfide nella gestione delle MICI dall'età pediatrica all'Adulto
- 7) 20 aprile 2018, Cagliari: V° edizione Malattie Rare: dalla Diagnosi alla Terapia
- 8) 18 novembre 2017, Olbia MICI: gestione congiunta Medico di Medicina Generale – Specialista del Paziente in trattamento con farmaci tradizionali e biologici
- 9) 10 giugno 2017, Oristano: Corso Ichnusa 2017
- 10) 21 aprile 2017, Cagliari: Le Nuove Sfide nella Gestione delle MICI
- 11) 4 novembre 2016, Roma: 5° Convegno Nazionale AIC "Certezze, Difficoltà e Dubbi nella Diagnosi di Celiachia"
- 12) 14 maggio 2016, ASL Nuoro: Convegno "Le patologie Glutine correlate"
- 13) 19-21 maggio 2016, Alghero: 2° Congresso Regionale Di Area Pediatrica: Intervento nutrizionale nelle MICI
- 14) 13 maggio 2016, Oliena: Le nuove sfide della gastroenterologia Pediatrica
- 15) 14 maggio 2016, Università di Sassari: Pediatric Liver Diseases: An Update
- 16) 6 giugno 2015, Cagliari: Il Dolore Addominale Cronico in Pediatria
- 17) 18 aprile 2015, Monserrato, Cagliari: VII° giornata sulle malattie infiammatorie croniche intestinali
- 18) 13 marzo 2015, Olbia: Aggiornamenti in pediatria. MICI: aspetti clinici, endoscopici ed istopatologici.
- 19) 27 marzo 2015, Cagliari: Le epatopatie: forme rare e meno rare
- 20) 7 febbraio 2015, Cagliari: Conoscere le MICI: ottimizzazione e personalizzazione della gestione clinica.
- 21) 5 dicembre 2014, ASL 8, Cagliari: La malattia celiaca nel bambino e nuovi criteri ESPGHAN
- 22) 28 novembre 2014, ASL 8, Cagliari: Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali in età pediatrica
- 23) 25 maggio 2014, Cagliari, Microcitemico: Il Camaleonte Celiachia
- 24) 5-8 giugno 2013, Cagliari (Osservatorio Naz. Spec.Ped.): Congresso "un isola di formazione"
- 25) 26 maggio 2012, Cagliari: Aggiornamenti in tema di nutrizione enterale in pediatria

- 26) 12 maggio 2012, Nuoro: Corso formativo: Il nemico glutine
- 27) 20-21 aprile 2012, Santa Margherita di Pula: Congresso Regionale SIP
- 28) 1 dicembre 2011, Cagliari (ASL2 Olbia, Regione Sardegna): Attualità in celiachia
- 29) 29 ottobre 2011, Nuoro (UO Formazione ASL Nuoro): La tolleranza al glutine: diagnosi e terapia
- 30) 8 ottobre 2011, Olbia (AIC): I molteplici aspetti della celiachia
- 31) 6-7 maggio 2011, Fordongianus: Congresso Regionale SIP
- 32) 5 dicembre 2009, Oristano (PO. San Martino): Corso di Aggiornamento: Epilessia e Celiachia
- 33) 9 maggio 2009, Cagliari (AIC): Celiachia a tutto campo
- 34) 13-14 giugno 2008, Iglesias (ASL Carbonia): Corso di formazione continua: A proposito di gastroenterologia pediatrica
- 35) 4 ottobre 2003, Alghero: Diabete tipo I: Eziopatogenesi e prospettive terapeutiche
- 36) 27 settembre 2003, Oristano (Soc. Italiana di Endoscopia Digestiva): Corso di Aggiornamento in Patologia Digestiva
- 37) 5 settembre 2003, Arborea (Regione Sardegna): Il latte: un alimento per tutte le età
- 38) 6 luglio 2002, Cagliari (Centro Scientifico Regionale di prevenzione sanitaria): Convegno: Cattivo come il pane, la malattia celiaca

Partecipazione ai seguenti corsi, convegni, congressi e seminari

- 39) 21 novembre 2020, (FAD): Mondo Pediatrico: confronto ospedale e territorio
- 40) 7-10 ottobre 2020, (FAD): Congresso Nazionale SIGENP
- 41) 7-8 febbraio 2020, Firenze: Convegno Gastroped
- 42) 13 gennaio 2020 (FAD) Corso SIGENP di Nutrizione, Gastroenterologia e Epatologia per il Pediatra
- 43) 17-19 ottobre 2019, Verona: Congresso Nazionale SIGENP
- 44) 3-4 maggio 2019, Alghero: Le nuove sfide nella gestione delle MICI
- 45) 13 aprile 2019, Cagliari: Problematiche di allergologia respiratoria nel bambino
- 46) 4-6 ottobre 2018, Salerno: Congresso Nazionale SIGENP

- 47) 26 maggio 2018, Cagliari (AIC): Celiachiamo: sensibilizzazione ed informazione sulla MC e le patologie connesse
- 48) 20 aprile 2018, Cagliari: Malattie rare: dalla diagnosi alla terapia
- 49) 9-10 febbraio 2018, Firenze (Osp. Meyer): GastroPed
- 50) 21-22 aprile 2017, Cagliari: Le Nuove Sfide nella Gestione delle MICI
- 51) 11-12 febbraio 2017, Firenze: Gastroped
- 52) 30-31 gennaio 2017, Roma: IMID in Pediatria: Una Nuova Prospettiva
- 53) 4 novembre 2016, Roma: 5° Convegno Nazionale AIC
- 54) 12-13 febbraio 2016, Firenze: Convegno Gastroped
- 55) 3-5 dicembre 2015, Palermo: VII° Congresso Nazionale IG-IBD
- 56) 6 novembre 2015 (AIC): 4° Convegno AIC Nazionale "Celiachia e Diagnosi"
- 57) 6 giugno 2015, Università di Cagliari: Aspetti Multidisciplinari del Dolore Addominale
- 58) 6-9 maggio 2015, Amsterdam (Paesi Bassi): 48th Annual Meeting of The Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition
- 59) 7 novembre 2014, Roma (AIC): Celiachia e Terapia
- 60) 28 maggio 2014 ASL Cagliari: Nuove disposizioni in materia di attività libero professionale intramoenia
- 61) 27-28 marzo 2014, Firenze (Osp. Meyer): La gestione delle micI nel bambino
- 62) 20 dicembre 2013 (Prog. Naz. Form. Continua): Il Gastroenterologo Pediatra incontra...
- 63) 22 novembre 2013, Cagliari: Nuove frontiere e concetti emergenti nella gestione delle malattie infiammatorie intestinali
- 64) 8 novembre 2013, Roma (AIC): Celiachia e rete medico-scientifica italiana
- 65) 19-21 settembre 2013, Roma: Approccio al paziente con disturbi cronici gastrointestinali
- 66) 13 giugno 2013 Cagliari, Microcitemico (ASL 8 Cagliari): La sicurezza del paziente e il rischio clinico
- 67) 7 marzo 2013 Cagliari, Microcitemico (ASL 8 Cagliari): Le Malattie Rare in Sardegna

- 68) 9 novembre 2012, Firenze: L'importanza della rete medico-scientifica nello spettro della patologia da glutine
- 69) 29/30 marzo 2012, Firenze: Mastering the coeliac condition
- 70) 14 gennaio 2012, Barcelona: Acute Gastroenteritis: definition of a correct diagnostic and therapeutic approach
- 71) 14 novembre 2011, Roma (AIC): Riunione del Comitato Scientifico Nazionale della AIC
- 72) 13-15 ottobre 2011, Padova (SIGENP): Congresso Nazionale SIGENP
- 73) 12 ottobre 2011, Padova (SIGENP): Corso di Nutrizione
- 74) 26-27 settembre 2011, Napoli (SIGENP): Nutrizione enterale in età pediatrica
- 75) 7-9 ottobre 2010, Pescara (SIGENP): Congresso Nazionale SIGENP
- 76) 4 luglio e 19 settembre 2009, Cagliari (ASL 8): Counseling pre-concezionale
- 77) 21 ottobre 2008, Cagliari (Ass. Igiene e Sanità): Registro Malattie Rare
- 78) 28 febbraio 2008, Cagliari (ASL 8): Day Service- Linee Guida
- 79) 4 dicembre 2007, Cagliari (Az. Osp.-Uni. di Bologna, Policlinico S.Orsola-Malpighi): Programmi di controllo di Qualità nel laboratorio
- 80) 24 novembre 2007, Cagliari (Regione Sardegna): Immunofisiologia del Sistema Intestinale e Batterioterapia
- 81) 18-20 ottobre 2007, Roma (SIGENP): Congresso Nazionale SIGENP
- 82) 2-3 febbraio 2007, Firenze: Congresso Gastroped
- 83) 9 giugno 2006, Cagliari (ASL 8): La gestione clinica e relazionale del paziente con malattia cronica
- 84) 22-24 settembre 2005, Milano (SIGENP): Congresso Nazionale SIGENP
- 85) 3-5 febbraio 2004, Milano (BD): BD FACSCalibur 4 col: corso su strumentazione
- 86) 8 luglio 2003, Cagliari (BD): Cytometric Bead Array
- 87) 13 giugno 2003, Cagliari: L'uso della proteina C negli stati critici
- 88) 23 maggio 2003, Santa Margherita di Pula: Genetic variation, nutrition and physical activity
- 89) 12 aprile 2003, Cagliari (SIP): Corso intensivo di aggiornamento, Urologia Pediatrica
- 90) 1 marzo 2003, Cagliari (Università di Cagliari): Le malattie infiammatorie croniche intestinali: nuove prospettive terapeutiche

- 91) 28-29 ottobre 2002 (Cagliari): Diagnosi molecolare delle malattie genetiche
- 92) 4 ottobre 2002, Cagliari (Università di Cagliari): Corso di Aggiornamento: Bambini con disturbi da deficit attentivo e iperattività
- 93) 18-22 maggio 2002, Seattle (USA): 13th International Congress on Histocompatibility and Immunogenetics
- 94) 23 maggio 2001, Cagliari (Azienda USL 8): Corso PBLS esecutore

Collaborazioni ed attività di ricerca (fellowship) ufficiale presso atenei o istituti di ricerca nazionali o internazionali

Soggiorni di studio e ricerca (in comando di aggiornamento obbligatorio) per attività attinenti alla disciplina di Pediatria e in particolare della patogenesi del diabete mellito insulino dipendente tipo 1 (T1D) nelle seguenti rilevanti strutture estere **dal marzo 1994 al settembre 1997 (42 mesi):**

- a)** dal 01/07/1996 al 30/08/1997: **Stanford University**, Stanford (USA)

Indirizzo: 450 Serra Mall, Stanford, CA 94305, USA

Disciplina: Ricerca Scientifica nel campo di Medicina-Autoimmunità

Posizione funzionale: Ricercatore confermato: Postdoctoral fellowship per la **Greenwall Foundation** presso Stanford University, School of Medicine, Department of Microbiology and Immunology, Fairchild Bldg. D347, diretta dal Prof. HO McDevitt.

Tipo: soggiorno di studio durante il quale ho identificato una serie di epitopi immunodominanti della preproinsulina umana e della GAD 65 mediante utilizzo di topi transgenici per molecole MHC umane

- b)** dal 13/03/1994 al 30/06/1996: **Stanford University**, Stanford (USA)

Indirizzo: 450 Serra Mall, Stanford, CA 94305, USA

Disciplina: Ricerca Scientifica nel campo di Medicina-Autoimmunità

Posizione funzionale: Ricercatore confermato: Postdoctoral fellowship per la **Juvenile Diabetes Foundation International (JDFI)** presso la: Stanford University, School of Medicine, Department of Microbiology and Immunology, Fairchild Bldg. D347, diretta dal Prof. HO McDevitt.

Tipo: soggiorno di studio durante il quale ho generato animali transgenici per molecole MHC umane per la creazione di modelli animali del diabete tipo 1 insulino dipendente.

c) Associatura con il CNR- Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica

Dal 2011 - a tutt'oggi con le seguenti linee di ricerca:

- Studio dei meccanismi cellulari del diabete tipo 1 mediante l'utilizzo di modelli animali: topo NOD e topi transgenici per molecole HLA di classe II associate a T1D
- Definizione degli epitopi immunogenici dei principali auto antigeni pancreatici (preproinsulina, GAD65) mediante l'utilizzo di topi transgenici per molecole HLA di classe II.
- Tratti quantitativi del sistema immune.

d) Collaborazione con il Prof Nunzio Bottini dell'UC San Diego (California, USA) ulteriore caratterizzazione funzionale della variante R620W del gene PTPN22 in pazienti affetti da diabete mellito insulino dipendente e controlli sani della popolazione sarda.

e) Collaborazione con il Prof Francesco Cucca, precedentemente direttore dell'IRGB-CNR e attualmente **Prof. Ordinario di Genetica Medica** all'Università di Sassari. La collaborazione è testimoniata da numerose pubblicazioni come coautore.

f) Collaborazione con il Prof Sandro Muntoni dell'Università di Cagliari dimostrata da alcune pubblicazioni come coautore e dal progetto intitolato "Neonatal Screening for Lysosomal Acid Lipase Deficiency (including Wolman disease and CESD) in the Sardinia Region, Italy – A pilot study"

g) Collaborazione con company biomediche:

1) Dal 2016 a tutt'oggi collaborazione con la Company ImmunoQure per l'isolamento di B cellule da pazienti affetti da APECED e produzione di anticorpi monoclonali anti citochine ad alta affinità

2) Dal Maggio 2018 a tutt'oggi collaborazione con l'Università di Cagliari e la Company USA Alexion con il progetto intitolato "Neonatal Screening for Lysosomal Acid Lipase Deficiency (including Wolman disease and CESD) in the Sardinia Region, Italy – A pilot study".

Incarichi di Insegnamento

- a) **Incarico di tutoraggio in veste di tutor** dal 2016/2017 a tutt'oggi
per il corso di Laurea in Medicina e Chirurgia SSD/Med38 della Facoltà di Medicina e Chirurgia per gli anni accademici 2016/2017 a tutt'oggi per 40 ore/annue con produzione di tesi di laurea in Medicina e Chirurgia e di Specializzazione in Pediatria
- b) **Incarico di insegnamento in veste di docente** dal 2004 a tutt'oggi
- Incarico di insegnamento in “Gastroenterologia” nella scuola di specializzazione in Pediatria, 4° anno, Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari A.A. 2020/2021
 - Incarico di insegnamento in “Gastroenterologia” nella scuola di specializzazione in Pediatria, Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari dall'A.A. 2010/2011 all'A.A 2016
 - Incarico di insegnamento di "Pediatria" al II anno del Corso di Laurea in Assistenza Sanitaria della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari A.A. 2007 - 2011
 - Insegnamento di “Malattie autoimmuni gastrointestinali” nel Master di “Clinica Educativa dell'Età Evolutiva” afferente al Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie dell'Università di Cagliari a.a. 2004-2008
- c) **Produzione di tesi di Laurea e Specializzazione in veste di correlatore o tutor** dal 2000 a tutt'oggi

Svolgimento di attività in campo clinico

Attività clinica dell'Unità Semplice DH Gastroenterologia e Malattie del Metabolismo responsabile Dr. Mauro Congia

Attività ambulatoriale e di DH per pazienti affetti da malattia celiaca (attualmente l'unità segue circa

700 famiglie di pazienti affetti da malattia celiaca).

Si tratta della casistica pediatrica più ampia della Sardegna che ha consentito nel corso degli anni la produzione di numerosi lavori scientifici di associazione genetica con il sistema HLA, di identificazione di nuovi marcatori anticorpali di danno intestinale come gli anticorpi anti actina filamentosa di classe IgA e di associazione con altre malattie autoimmuni.

Come suggerito dalla L. 4 luglio 2005, n. 123 Pubblicata nella G. U. 7 luglio 2005, n. 156 (Norme per la protezione dei soggetti malati di celiachia) i pazienti sono seguiti al momento della diagnosi e subito dopo con controlli clinici ed ematologici ravvicinati. In seguito, nella gran parte dei casi, in genere è sufficiente un solo controllo per anno. I bambini vengono anche monitorati per l'eventuale sviluppo di altre patologie autoimmuni associate alla malattia celiaca come la tiroidite autoimmune e il diabete mellito tipo 1.

In particolare si segnala che in questi ultimi anni, ancora prima della applicazione rigorosa delle nuove linee guida della European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition (ESPGHAN) del 2012 e del 2020 concernenti la diagnosi della malattia celiaca, l'unità semplice in più della metà dei casi è stata in grado di porre diagnosi di malattia celiaca senza praticare la biopsia duodenale consentendo non solo di ridurre i tempi di attesa ma anche i costi per l'Azienda dimezzando le ospedalizzazioni per l'esecuzione della esofagogastroduodenoscopia con biopsia duodenale .

Attività ambulatoriale e di DH per pazienti pediatrici affetti da malattie infiammatorie croniche intestinali. Attualmente, l'unità segue circa 100 pazienti pediatrici affetti da morbo di Crohn o da Rettocolite Ulcerosa. Nel corso degli anni grazie all'attività del laboratorio è stato possibile inserire nel tariffario aziendale una serie di tests genetici associati al morbo di Crohn (polimorfismi per i geni NOD2/CARD15). Inoltre nel rispetto delle linee guida della American College of Gastroenterology l'US ha messo a punto un test per determinare a priori i possibili effetti tossici da azatioprina (*J Clin Pharm Ther.* 2006 31: 283-7). Circa la metà dei pazienti affetti da IBD necessita di ricovero in DH per effettuare terapia con farmaci biologici. L'unità semplice è infatti abilitata all'utilizzo di farmaci biologici per le malattie gastroenterologiche pediatriche in Sardegna (DETERMINAZIONE N. 629 del 16.06.2014).

In questi ultimi anni in collaborazione con la Gastroenterologia dell'ARNAS Brotzu l'US ha creato un **ambulatorio di transizione** in modo da accompagnare progressivamente il paziente pediatrico dal pediatra al medico gastroenterologo dell'adulto.

L'US esegue inoltre alcuni esami strumentali: pHmetria gastro-esofagea delle 24 ore, breath test al lattosio, al lattulosio e al glucosio indispensabili per la diagnostica dei malassorbimenti dei glucidi. A proposito della diagnostica dell'ipolattasia si segnala che l'unità semplice ha messo a punto dei tests genetici che possono essere usati a compendio o in sostituzione del breath test al lattosio (test di non ottima specificità e sensibilità, non gradito dai pazienti, e che inoltre necessita la presenza di personale infermieristico per diverse ore). Tali tests genetici sono stati inseriti nel tariffario aziendale e la loro validità è documentata da una serie di pubblicazioni (vedi sopra).

L'unità segue inoltre ambulatorialmente e in DH numerosi pazienti affetti da differenti patologie intestinali (stipsi, diarree, disturbi gastrointestinali funzionali etc), incluse malattie gastrointestinali genetiche rare.

Attività di consulenza ambulatoriale esterna nell'ambito della Clinica Pediatrica e Malattie Rare.

Attività di consulenza per malattie gastrointestinali con tutte le altre unità operanti presso l'Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao.

Attività Clinica di formazione.

L'Unità semplice ha promosso due eventi formativi "La malattia celiaca nel Bambino e Nuovi Criteri ESPGHAN" e "Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali in Età Pediatrica" nel novembre e dicembre 2014.

ATTIVITA' GESTIONALI

Attività di **Direzione del laboratorio di Gastroenterologia e Malattie del Metabolismo** dell'Ospedale Microcitemico dal 21 gennaio del 2003

Le attività di laboratorio sono sempre state coesistenti con le attività cliniche e di ricerca scientifica.

Per un approfondimento sulle attività del laboratorio dimostrate da una serie di pubblicazioni si veda il documento allegato nelle ulteriori dichiarazioni.

Attività di Direzione in qualità di Facente Funzioni del direttore della Clinica Pediatrica e Malattie Rare

La Clinica pediatrica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao dell'ARNAS Brotzu, si compone di un reparto di degenza con **24 posti letto** (di cui 4 di emergenza) di degenza ordinaria, **2 posti letto di DH** e di **5 Ambulatori Pediatrici Specialistici** (Reumatologia Pediatrica, Pneumologia e Malattie Allergiche Infantili, Gastroenterologia e Epatologia Pediatrica, Genetica Clinica e Malattie Rare, Diagnosi e Terapia delle Immunodeficienze Primitive) che complessivamente hanno in carico circa 4000 pazienti affetti da patologie croniche/rare.

L'organico è composto da 15 dirigenti medici ospedalieri, dal direttore universitario e 26 infermieri: 15 destinati al reparto di cui 10 full-time, 5 con orario ridotto (4 part time e una in L.104) e 11 destinati agli ambulatori specialistici, alla sala prelievi e ai pazienti ricoverati per i DH terapeutici.

Si premette che oltre a ricevere ricoveri dalla Medicina d'Urgenza Pediatrica dello Stabilimento San Michele il reparto riceve pazienti affetti da malattie rare e croniche gestiti dagli ambulatori e che necessitano per riacutizzazioni o complicazioni della patologia di base di ricovero ordinario.

Si premette altresì che sebbene i malati con malattie rare sono gestiti in larga parte dal servizio di Genetica Clinica e Malattie Rare, le patologie rare sono anche svariate malattie reumatologiche, allergologiche, gastroenteriche, epatiche e del sistema immune.

In sintesi, tutta la Clinica Pediatrica e Malattie Rare ha attualmente e ha sempre avuto storicamente come obiettivo primario la diagnosi e cura delle malattie rare e croniche.

Utilizzando come anno di riferimento il 2019 (il 2020 risente della pandemia da Sars-Cov2 e quindi non può essere considerato rappresentativo) nella Clinica Pediatrica e Malattie

Rare globalmente sono stati ricoverati e dimessi 1.413 pazienti, sono state erogate 20.095 prestazioni SSN per esterni e 160 per interni.

Attività gestionale di Incarico presidente in commissione esaminatrice presso l'IRGB (Consiglio Nazionale delle Ricerche) nel 2016 e nel 2018

Attività gestionale come rappresentate dei medici dell'Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao e membro del Dipartimento Pediatrico dell'ARNAS Brotzu (eletto con 34 voti nel febbraio 2018)

Attività formativa Aziendale

Organizzatore di due eventi formativi aziendali (ASL-Cagliari) intitolati:

“La malattia celiaca nel bambino e nuovi criteri ESPGHAN”

“Malattie infiammatorie croniche intestinali in età pediatrica”

Cagliari 13/01/2024

Dr Mauro Congia

