

# Teliti Gambaran Klinis dan Mutasi Gen SCN1A, Siti Herini Raih Doktor

Thursday, 18 Maret 2010 WIB, Oleh: Gusti

---

Kepala Instalasi Kesehatan Anak (INSKA) RSUP Dr. Sardjito, dr. E. Siti Herini, Sp.AK., berhasil lulus ujian terbuka promosi doktor di Fakultas Kedokteran UGM, Rabu (17/3). Perempuan kelahiran Yogyakarta, 42 tahun silam ini berhasil mempertahankan disertasi yang berjudul Gambaran Klinis dan Mutasi Gen SCN1A yang Berhubungan dengan Spektrum Generalized Epilepsy with Febrile Seizure Plus (GEFS+)-Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy (SMEI) pada Anak”.

Di hadapan tim penguji yang diketuai Prof. dr. Ali Ghufron Mukti, M.Sc., Ph.D., Siti mengatakan ada kaitan antara tipe mutasi gen SCNA1 dengan fenotipe spektrum GEFS+. Namun, untuk lokasi mutasi tidak terkait dengan fenotipe pada anak-anak dengan spektrum GEFS+-SMEI. Dalam penelitian akhir Siti, ditemukan empat mutasi baru (novel) yang belum pernah dilaporkan pada protein SCNA1A. (Humas UGM/Gusti Grehenson)

---

## Berita Terkait

- [Teliti Mutasi Gen Penyakit Hirschsprung, Titis Raih Doktor](#)
- [Teliti Etika Kerja Islami, Siti Djamilah Raih Doktor](#)
- [Teliti Kanker Kolorektal, Ajoedi Raih Doktor](#)
- [Dosen Unibraw Raih Doktor Usai Teliti Virus Dengue](#)
- [Keyakinan Epistemologi Memengaruhi Pembelajaran Kolaborasi PBL](#)