

รายงานรายวิชา SC187002 Practical skills in Biology (PSB)  
NCBI database and BLAST

1. ข้อมูลผู้ทำการทดลอง

ชื่อ - นามสกุล นางสาวกัญญารุ่ง บุญสุข รหัสนักศึกษา 655020102-5

2. ที่มาและความสำคัญของยีนที่สนใจ

ยีน HBB (HBB – hemoglobin subunit beta) หรือยีน CD113t-C, ECT6, beta-globin มีบทบาทสำคัญในระบบเลือดของมนุษย์ โดยสร้างเฮโมโกลบินชนิด  $\beta$  ที่เป็นส่วนประกอบหลักของเม็ดเลือดแดง เฮโมโกลบินทำหน้าที่หลักในการจับและลำเลียงออกซิเจน โดยยีน HBB เข้ารหัสโปรตีน “เบต้าโกลบิน ( $\beta$ -globin)” ซึ่งจับกับโปรตีนอัลฟาโกลบิน ( $\alpha$ -globin) เพื่อสร้าง เฮโมโกลบิน A (HbA) ซึ่งเป็นเฮโมโกลบินชนิดหลักในผู้ใหญ่ ความผิดปกติของยีน HBB นั้น ก่อให้เกิดโรคทางพันธุกรรม เช่น โรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้า (Beta-thalassemia) อาจเกิดจากการกลายที่ทำให้การสร้างเบต้าโกลบินลดลงหรือหยุดไปโดยสิ้นเชิง ผู้ป่วยจะมีอาการซีด เหนื่อยง่าย ตับม้ามโต กระดูกผิดรูป หรือโรคเม็ดเลือดแดงรูปเคียว (Sickle Cell Disease) ที่เกิดจากการกลายจุดเดียว (point mutation) ที่ตำแหน่ง *Glu6Val* ในยีน HBB ส่งผลให้เฮโมโกลบินผิดปกติ (HbS) ทำให้เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างคล้ายเคียว ติดในหลอดเลือด และจะมีอาการปวดรุนแรง อวัยวะขาดเลือด ซีดเรื้อรัง ดังนั้นในอนาคตแนวทางการรักษาโรคและการใช้เทคโนโลยีใหม่ เช่น Gene therapy โดยใช้เทคนิค CRISPR-Cas9 หรือ lentiviral vector เพื่อแก้ไขยีน HBB ในเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด จะเป็นประโยชน์ต่อผู้ป่วยอย่างมาก

3. ขั้นตอนการดำเนินงาน

3.1. การค้นหาลำดับกรดอะมิโนของยีนที่สนใจในสิ่งมีชีวิตที่สนใจ

NM\_000518.5

- จำนวนลำดับเบสทั้งหมดของยีน = 628 bp mRNA
- จำนวนลำดับกรดอะมิโนของยีน = 601 amino acids

NP\_000509.1 (Identical protein)

- จำนวนลำดับกรดอะมิโนของยีน = 147 amino acids



All Databases ▾ HBB

Search

NCBI Home

Resource List (A-Z)

All Resources

Chemicals & Bioassays

Data & Software

## Welcome to NCBI

The National Center for Biotechnology Information advances science and health by providing access to biomedical and genomic information.

[About the NCBI](#) | [Mission](#) | [Organization](#) | [NCBI News & Blog](#)

## Popular Resources

[PubMed](#)

[Bookshelf](#)

[PubMed Central](#)

[BLAST](#)

Search NCBI

HBB

Search

Results found in 28 databases

GENE

Was this helpful?

### HBB – hemoglobin subunit beta

*Homo sapiens* (human)

Also known as: CD113t-C, ECT6, beta-globin

Gene ID: 3043

[RefSeq products](#)

[Orthologs](#)

[Genome Data Viewer](#)

**New** - Visualize gene across multiple species

RefSeq Sequences



Gene

Gene ▾

Advanced

Search

Help

Full Report ▾

Send to: ▾

Hide sidebar >>

## HBB hemoglobin subunit beta [ *Homo sapiens* (human) ]

Gene ID: 3043, updated on 3-May-2025

[Download Datasets](#)

### Table of contents

[Summary](#)

[Genomic context](#)

[Genomic regions, transcripts, and products](#)

[Expression](#)

[Bibliography](#)

[Phenotypes](#)

[Variation](#)

[HIV-1 interactions](#)

[Pathways from PubChem](#)

[Interactions](#)

[General gene information](#)

[Markers, Related pseudogene\(s\), Homology, Gene Ontology](#)

[General protein information](#)

[NCBI Reference Sequences \(RefSeq\)](#)

[Related sequences](#)

[Additional links](#)

[Locus-specific Databases](#)

### Summary

**Official Symbol** HBB provided by [HGNC](#)

**Official Full Name** hemoglobin subunit beta provided by [HGNC](#)

**Primary source** [HGNC:HGNC:4827](#)

**See related** [Ensembl:ENSG00000244734](#) [MIM:141900](#) [AllianceGenome:HGNC:4827](#)

**Gene type** protein coding

**RefSeq status** REVIEWED

**Organism** [Homo sapiens](#)

**Lineage** Eukaryota; Metazoa; Chordata; Craniata; Vertebrata; Euteleostomi; Mammalia; Eutheria; Euarchontoglires; Primates; Haplorhini; Catarrhini; Hominidae; Homo

**Also known as** ECT6, CD113t-C; beta-globin

#### Summary

The alpha (HBA) and beta (HBB) loci determine the structure of the 2 types of polypeptide chains in adult hemoglobin, Hb A. The normal adult hemoglobin tetramer consists of two alpha chains and two beta chains. Mutant beta globin causes sickle cell anemia. Absence of beta chain causes beta-zero-thalassemia. Reduced amounts of detectable beta globin causes beta-plus-thalassemia. The order of the genes in the beta-globin cluster is 5'-epsilon -- gamma-G -- gamma-A -- delta -- beta--3'. [provided by RefSeq, Jul 2008]

#### Orthologs

[all](#)

**NEW**

[Try the new Gene table](#)

[Try the new Transcript table](#)

NCBI Reference Sequences (RefSeq)

NEW

Try the new Transcript table

RefSeqs maintained independently of Annotated Genomes

These reference sequences exist independently of genome builds. [Explain](#)

Genomic

1. **NG\_005281.1 RefSeqGene**

Range5001..6608

Download[GenBank](#), [FASTA](#), [Sequence Viewer \(Graphics\)](#), [LRG\\_1232](#)

mRNA and Protein(s)

1. **NM\_000518.5 → NP\_000509.1 hemoglobin subunit beta**

See identical proteins and their annotated locations for NP\_000509.1

Status: REVIEWED

Source sequence(s)[AK311825](#), [BU061647](#)

Consensus CDS[CCDS7753.1](#)

UniProtKB/Swiss-Prot[A4QX73](#), [B2ZUE0](#), [P02023](#), [P58871](#), [Q13852](#), [Q14481](#), [Q14510](#), [Q45KT0](#), [G549N7](#), [Q6F108](#), [Q6R7N2](#), [Q8IZ11](#), [Q9BX96](#), [Q9UCD6](#), [Q9UCP8](#), [Q9UCP9](#)

UniProtKB/TrEMBL[ADA481SHK9](#), [C8C504](#), [D9Y2U5](#)

Related[ENSP00000033594.3](#), [ENST000000335295.4](#)

Conserved Domains (1) [summary](#)

cd08925

Hb-beta-like; Hemoglobin beta, gamma, delta, epsilon, and related Hb subunits

Location: 8 → 146

เลือกใช้ NP\_000509.1

Nucleotide

Nucleotide

Search

Advanced

Help

GenBank

Send to

Change region shown

Customize view

## Homo sapiens hemoglobin subunit beta (HBB), mRNA

NCBI Reference Sequence: NM\_000518.5

[FASTA](#) [Graphics](#)

Go to: ☒

LOCUS	NM_000518	628 bp	mRNA	linear	PRI 27-APR-2025
DEFINITION	Homo sapiens hemoglobin subunit beta (HBB), mRNA.				
ACCESSION	NM_000518				
VERSION	NM_000518.5				
KEYWORDS	RefSeq; MANE Select.				
SOURCE	Homo sapiens (human)				
ORGANISM	<a href="#">Homo sapiens</a> Eukaryota; Metazoa; Chordata; Craniata; Vertebrata; Euteleostomi; Mammalia; Eutheria; Euarchontoglires; Primates; Haplorrhini; Catarrhini; Hominidae; Homo.				
REFERENCE	1 (bases 1 to 628)				
AUTHORS	Civettini,I., Zappaterra,A., Corti,P., Messina,A., Aroldi,A., Biondi,A., Cavalca,F., Crippa,V., Crosti,F., Ferrari,G.M., Malighetti,F., Mologni,L., Piperno,A., Ramazzotti,D., Scollo,C., Zambon,A., Rossi,F. and Gambacorti-Passerini,C.				
TITLE	Hb Monza: A novel extensive HBB duplication with preserved alpha-beta subunit interaction and unstable hemoglobin phenotype				
JOURNAL	Med 6 (4), 100554 (2025)				
PUBMED	<a href="#">39701095</a>				
REFERENCE	2 (bases 1 to 628)				

### Analyze this sequence

- [Run BLAST](#)
- [Pick Primers](#)
- [Highlight Sequence Features](#)
- [Find in this Sequence](#)
- [Show in Genome Data Viewer](#)

### Articles about the HBB gene

- Hb Monza: A novel extensive HBB duplication with preserved  $\alpha$ - $\beta$  subunit interactor [Med. 2025]
  - Post-GWAS Validation of Target Genes Associated with HbF and HbA(2) Le<sup>e</sup> [Cells. 2024]
  - A novel role for the peptidyl-prolyl cis-trans isomerase Cyclophilin A in DN [EMBO Rep. 2024]
- See all...

Nucleotide

Nucleotide

Search

Advanced

Help

FASTA

Send to

Change region shown

Customize view

## Homo sapiens hemoglobin subunit beta (HBB), mRNA

NCBI Reference Sequence: NM\_000518.5

[GenBank](#) [Graphics](#)

>NM\_000518.5 Homo sapiens hemoglobin subunit beta (HBB), mRNA  
ACATTGGCTCTGCACAACTGTGTTCACTAGCAACTCAACAGACACCATGGTGCATCTGACTCCTGA  
GGAGAAGTCGCGTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGAGGCCCTGGGC  
AGGCTGCTGGTGGTCTACCTTTGGACCCAGAGGTTCTTTGAGTCTTTGGGGATCTGTCCACTCCTGATG  
CTGTTATGGGCAACCTCAAGGTGAAGGCTCATGGCAAGAAAGTGCTCGGTGCCCTTAGTGATGGCCTGGC  
TCACCTGGACAACCTCAAGGGCACCTTTGCCACACATGAGTGAGCTGCATGTGACAAGCTGCACGTGGAT  
CCTGAGAACTTCAGGCTCTGGGGCAACGTGCTGGTCTGTGTGCTGGCCCATCACTTTGGCAAGAATTCA  
CCCACACAGTCGAGGCTGCCATCAGAAAGTGGTGGCTGGTGGCTAATGCCCTGGCCACAAGTATCA  
CTAAGCTCGCTTTCTTGCTGTCCAATTCTATTAAAGGTTCTTTGTTCCCTAAGTCCAACACTAAACT  
GGGGGATTATTGAAGGGCCTGAGCATCTGGATTCTGCCATAAAAAACATTATTTCATTGCAA

ORIGIN

```
1 acatttgctt ctgacacaac tgtgttcaat agcaacctca aacagacacc atggtgcac
61 tgaactctga ggaagagctt gccgttatct cctgtgggg caaggtgac atgatatga
121 ttgttgatga gaccttagc agcgtctag ttgtctacc ttgacccag aggttcttg
181 agtcttttag ggtatctgac actcctgat ctgttatgac caacctaaag atgaagctc
241 atggcaagaa agtgcctggt gcccttagtg atggcctggc tcacctggac aacctcaagg
301 gcaactttgc cacactgagt ggcgtgcat gtgacaagct gcaactgagt cctgaaact
361 tcaggtctct ggaagagctg ctgtcttgta tgaagcca tcaatttggc aaagatcca
421 cccaccagat gcaagctgac tatagaagag ttggtctgag ttggctaat gccctagccc
481 acaagtatca ctaagctgc ttttctgct tccaatttc attaaaggtt cttttgttc
541 ctaagtccaa ctactaaact gggggatatt atgaagggcc ttgacatct ggaattctgc
601 taataaaaaa catttatatt catgcaa
```

//

### Analyze this sequence

- [Run BLAST](#)
- [Pick Primers](#)
- [Show in Genome Data Viewer](#)

### Articles about the HBB gene

- Hb Monza: A novel extensive HBB duplication with preserved  $\alpha$ - $\beta$  subunit interactor [Med. 2025]

Protein

Protein

Search

Advanced

Help

FASTA

Send to

Change region shown

### hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]

NCBI Reference Sequence: NP\_000509.1

[GenPept](#) [Identical Proteins](#) [Graphics](#)

>NP\_000509.1 hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]  
MVHLTPEEKSAVTALWGKVNVDEVGGEALGRLLVVYPWTQRFFESFGDLSTPDAMGNPKVKAHGKKVLG  
AFSDGLAHLNLIKGTFFATLSELHCCKLHVDPENFRLLGNVLVCVLAHHFGKEFTPPVQAAQKVVAGVAN  
ALAHKYH

Analyze this sequence

Run BLAST

Identify Conserved Domains

Show in Genome Data Viewer

### 3.2. การใช้ blastp โดยเลือก database = RefSeq protein

BLAST® » blastp suite

Home Recent Results Saved Strategies Help

blastn **blastp** blastx tblastn tblastx

Standard Protein BLAST

BLASTP programs search protein databases using a protein query, more...

Reset page Bookmark

Enter Query Sequence

Enter accession number(s), gi(s), or FASTA sequence(s) [Clear](#)

NP\_000509.1

Query subrange

From

To

Or, upload file

Choose File No file chosen

Job Title

NP\_000509:hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]

Enter a descriptive title for your BLAST search

☐ Align two or more sequences

Choose Search Set

Database

☒ Standard databases (nr etc.): ☐ Experimental databases

+ RefSeq Select proteins (refseq\_select)

Organism

Optional

Enter organism name or id—completions will be suggested

☐ exclude [Add organism](#)

Enter organism common name, binomial, or tax id. Only 20 top taxa will be shown

Exclude

Optional

☐ Models (XM/XP) ☒ Non-redundant RefSeq proteins (WP) ☒ Uncultured/environmental sample sequences

Program Selection

Algorithm

☒ blastp (protein-protein BLAST)

☐ PSI-BLAST (Position-Specific Iterated BLAST)

☐ PHI-BLAST (Pattern Hit Initiated BLAST)

☐ DELTA-BLAST (Domain Enhanced Lookup Time Accelerated BLAST)

BLAST® » blastp suite » results for RID-1YTES9GH016

Home Recent Results Saved Strategies Help

[< Edit Search](#) [Save Search](#) [Search Summary](#)

[How to read this report?](#) [BLAST Help Videos](#) [Back to Traditional Results Page](#)

**i** Your search is limited to records that exclude: uncultured/environmental sample sequences, non-redundant RefSeq proteins (WP)

Job Title

NP\_000509:hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]

RID

1YTES9GH016 Search expires on 05-11 22:42 pm [Download All](#)

Program

BLASTP [Citation](#)

Database

refseq\_select\_prot [See details](#)

Query ID

NP\_000509.1

Description

hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]

Molecule type

amino acid

Query Length

147

Other reports

[Distance tree of results](#) [Multiple alignment](#) [MSA viewer](#)

Filter Results

Organism only top 20 will appear ☐ exclude

Type common name, binomial, taxid or group name

+ Add organism

Percent Identity

E value

Query Coverage

 to 
 to 
 to 

Filter

Reset

### 3.3. การสร้าง phylogenetic tree จากผลของ blastp

Descriptions

Graphic Summary

Alignments

Taxonomy

Sequences producing significant alignments

Download

Select columns

Show

100

☐ select all 5 sequences selected

GenPept

Graphics

Distance tree of results

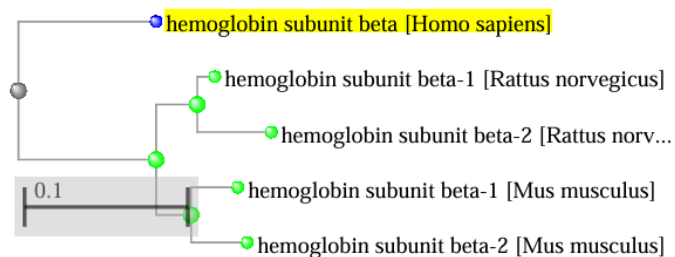
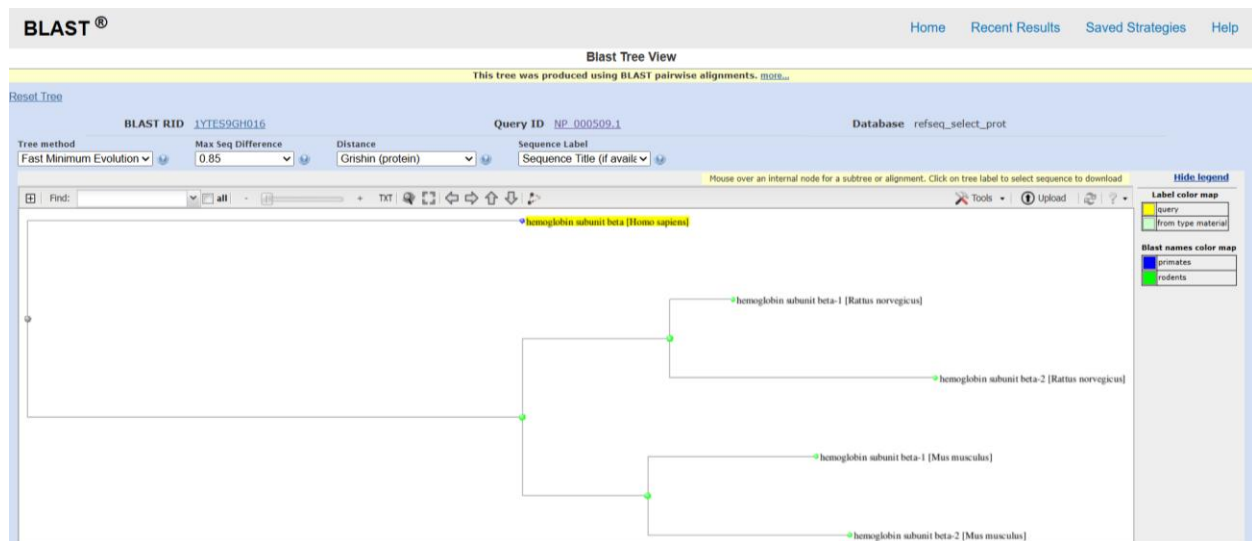
Multiple alignment

MSA Viewer

	Description	Scientific Name	Max Score	Total Score	Query Cover	E value	Per. Ident	Acc. Len	Accession
<input checked="" type="checkbox"/>	hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]	Homo sapiens	301	301	100%	9e-104	100.00%	147	NP_000509.1
<input type="checkbox"/>	hemoglobin subunit delta [Homo sapiens]	Homo sapiens	284	284	100%	3e-97	93.20%	147	NP_000510.1
<input checked="" type="checkbox"/>	hemoglobin subunit beta-1 [Rattus norvegicus]	Rattus norvegicus	251	251	100%	3e-84	81.63%	147	NP_150237.1
<input checked="" type="checkbox"/>	hemoglobin subunit beta-1 [Mus musculus]	Mus musculus	251	251	100%	4e-84	80.27%	147	NP_001265090.1
<input checked="" type="checkbox"/>	hemoglobin subunit beta-2 [Mus musculus]	Mus musculus	249	249	100%	3e-83	80.27%	147	NP_058652.1
<input checked="" type="checkbox"/>	hemoglobin subunit beta-2 [Rattus norvegicus]	Rattus norvegicus	246	246	100%	3e-82	78.91%	147	NP_001104739.1
<input type="checkbox"/>	hemoglobin subunit epsilon [Homo sapiens]	Homo sapiens	240	240	100%	8e-80	75.51%	147	NP_005321.1
<input type="checkbox"/>	hemoglobin, beta adult major chain [Rattus norvegicus]	Rattus norvegicus	235	235	100%	7e-78	73.47%	147	NP_942071.2
<input type="checkbox"/>	hemoglobin subunit gamma-2 [Homo sapiens]	Homo sapiens	235	235	100%	9e-78	73.47%	147	NP_000175.1

### 4. ผลการทดลอง

Phylogenetic tree ของยีนที่สนใจเปรียบเทียบกับกับกรดอะมิโนใกล้เคียงจำนวน 5 กรดอะมิโน



## 5. ภาคผนวก

1. NCBI Reference Sequence: NM\_000518.5

2. NCBI Reference Sequence: NP\_000509.1

>NP\_000509.1 hemoglobin subunit beta [Homo sapiens]

MVHLTPEEKSAVTALWGKVVDEVGGEALGRLLVVYPWTQRFFESFGDLSTPDAMGNPKVKAHGKKVLG

AFSDGLAHLNLIKGTFAITLSEIHCDKLHVDPENFRLLGNVLVCVLAHHFGKEFTPPVQAAYQKVVAGVAN

ALAHKYH