

<https://doi.org/10.31533/pubvet.v19n03e1743>

Duplo Merle em Border Collies: Implicações genéticas e de saúde

Ana Caroline Giroto Siqueira¹, Jeferson Percia Modro²

¹Acadêmica em Medicina Veterinária, Centro Universitário Adventista de São Paulo, Brasil

²Orientador, Centro Universitário Adventista de São Paulo, Brasil

*Autor para correspondência, e-mail: anacarolinegg254@gmail.com

Resumo. Atualmente, a crescente demanda por características estéticas no mercado pet tem gerado um aumento significativo no número de animais de estimação no país, conforme apontam diversas pesquisas. Um dos padrões de pelagem mais procurados e desejados é o padrão Merle, caracterizado por uma coloração que lembra o mármore, resultante da ação do gene M (Merle). Esse padrão é observado em várias raças de cães, conferindo a eles uma aparência única e atraente. No entanto, é essencial compreender que, além da estética, a genética por trás dessa pelagem pode acarretar implicações para a saúde dos animais. O presente trabalho tem como objetivo realizar uma revisão aprofundada sobre a influência do gene Merle e as patologias associadas a ele, além de comparar essas condições com outras anomalias genéticas relacionadas às pelagens dos cães. O gene Merle, responsável pela aparência distintiva, pode ser vantajoso do ponto de vista comercial e visual, mas os cães portadores desse gene apresentam uma maior predisposição para deficiências auditivas, como a surdez, quando comparados a outros cães da mesma raça, mas com padrões de pelagem diferentes. Essa condição é associada a um conjunto de problemas de saúde, incluindo surdez, cegueira, esterilidade e outras anomalias físicas que podem ser graves e até incompatíveis com a vida. Essas patologias são consequência do acúmulo de cópias do gene Merle, o que torna fundamental que criadores e tutores estejam cientes dos riscos envolvidos na reprodução de cães com esse padrão de pelagem. Diante disso, torna-se essencial que profissionais da área veterinária orientem adequadamente sobre os riscos associados ao cruzamento de cães com pelagem Merle, promovendo a educação de tutores e criadores. A conscientização sobre as consequências de práticas de reprodução irresponsáveis é crucial para a manutenção da saúde dos animais e para garantir seu bem-estar, evitando a propagação de condições genéticas prejudiciais. Dessa forma, a responsabilidade sobre a reprodução comercial da espécie recai sobre o médico veterinário, que deve atuar de forma ética e informada, visando o equilíbrio entre a estética e a saúde dos cães.

Palavras-chave: Alelo, fenótipo, genética, pelagem, surdez

Double Merle in Border Collis: Genetic and health implications

Abstract. Currently, the growing demand for aesthetic characteristics in the pet market has generated a significant increase in the number of pets in the country, as indicated by several studies. One of the most sought after and desired coat patterns is the Merle pattern, characterized by a coloration that resembles marble, resulting from the action of the M (Merle) gene. This pattern is observed in several dog breeds, giving them a unique and attractive appearance. However, it is essential to understand that, in addition to aesthetics, the genetics behind this coat can have implications for the health of animals. This study aims to conduct an in-depth review of the influence of the Merle gene and the pathologies associated with it, in addition to comparing these conditions with other genetic anomalies related to dog coats. The Merle gene, responsible for the distinctive appearance, can be advantageous from a commercial and visual point of view, but dogs carrying this gene are more predisposed to hearing deficiencies, such as deafness, when compared to other dogs

of the same breed, but with different coat patterns. This condition is associated with a range of health problems, including deafness, blindness, sterility and other physical anomalies that can be serious and even incompatible with life. These pathologies are a consequence of the accumulation of copies of the Merle gene, which makes it essential that breeders and owners are aware of the risks involved in breeding dogs with this coat pattern. In view of this, it is essential that veterinary professionals provide adequate guidance on the risks associated with breeding dogs with Merle coats, promoting the education of owners and breeders. Raising awareness of the consequences of irresponsible breeding practices is crucial to maintaining the health of animals and ensuring their well-being, preventing the spread of harmful genetic conditions. Thus, the responsibility for commercial breeding of the species falls on the veterinarian, who must act ethically and in an informed manner, aiming for a balance between the aesthetics and health of the dogs.

Keywords: Allele, phenotype, genetic, coat, deafness

Introdução

O Border Collie é amplamente reconhecido como uma das raças caninas mais inteligentes e versáteis, sendo admirado por sua excepcional capacidade de aprendizado e desempenho em atividades de pastoreio e esportes caninos ([Bertipaglia & Gomes, 2010](#); [Otto, 2012](#)). Além de suas habilidades funcionais, o Border Collie também se destaca por sua aparência, o que tem incentivado práticas de criação direcionadas à obtenção de características estéticas específicas ([Murphy et al., 2018](#)). No entanto, essas práticas, quando realizadas sem o devido cuidado genético, podem levar ao agravamento de problemas de saúde graves. Um exemplo emblemático é o fenômeno conhecido como “Duplo Merle”, resultado do cruzamento entre dois cães portadores do gene Merle ([Langevin et al., 2018](#)). Este padrão genético, embora visualmente atraente, está associado a implicações severas para a saúde dos filhotes, incluindo altas taxas de surdez congênita, cegueira, deformidades estruturais e problemas neurológicos ([Clark et al., 2006](#); [Comito et al., 2012](#); [Souza et al., 2013](#)).

O gene Merle, que é dominante e autossômico, desempenha um papel importante na pigmentação da pelagem, criando padrões marmorizados únicos e manchas de coloração ([Langevin et al., 2018](#)). Apesar de ser amplamente desejado entre criadores por razões estéticas, esse gene também interfere na formação dos olhos e ouvidos, podendo comprometer seriamente as funções sensoriais dos animais. Quando dois cães Merle são cruzados, há uma chance de 25% de que os filhotes herdem duas cópias do alelo Merle (homozigose). Essa condição genética, conhecida como “Duplo Merle”, é responsável por desencadear anomalias congênitas severas, como microftalmia, ausência de globos oculares, surdez completa e outros problemas que comprometem a qualidade de vida do animal ([Mangolin et al., 2020](#); [Platt et al., 2006](#)).

Além das questões genéticas, o problema é agravado pela falta de conscientização entre criadores e compradores de cães. Muitos criadores, em busca de maximizar os lucros e atender à demanda por padrões estéticos diferenciados, realizam cruzamentos sem levar em consideração os riscos genéticos envolvidos ([Sans et al., 2018](#); [Soriano, 2014](#)). A ausência de regulamentações específicas para impedir cruzamentos Merle-Merle contribuiu para a perpetuação dessa prática, causando sofrimento desnecessário aos animais. Organizações de proteção animal e especialistas em genética têm alertado para a necessidade de práticas de criação mais éticas e responsáveis, mas os avanços nessa área ainda são limitados.

Diante desse contexto, este trabalho tem como objetivo principal analisar as implicações genéticas e de saúde relacionadas ao padrão Duplo Merle em Border Collies. Também se propõe a discutir os impactos dessa prática para o bem-estar animal e a necessidade de maior conscientização sobre o tema. Por fim, busca-se enfatizar a importância de regulamentações específicas para evitar a ocorrência de cruzamentos irresponsáveis e preservar as qualidades essenciais da raça, tanto do ponto de vista funcional quanto do bem-estar dos cães.

As práticas inadequadas de cruzamento genético dos cães da raça Border Collie podem expô-los a sérios riscos à saúde ([Sans et al., 2018](#); [Soriano, 2014](#)). O presente relato descreve o caso de “Luna”, uma fêmea Border Collie Duplo Merle, que apresentou diversas complicações de saúde devido à

homozigose do gene Merle. Este relato visa ilustrar os impactos clínicos dessa condição, destacando a importância de práticas de criação ética e responsável.

Relato do caso e discussão

Luna, uma fêmea Border Collie de seis meses, foi levada à uma clínica veterinária especializada em genética animal apresentando sinais de cegueira parcial, surdez bilateral e baixa interação com o ambiente. Os tutores relataram que Luna era fruto do cruzamento entre cães Merle, realizado com o objetivo de gerar filhotes com uma coloração diferenciada. No entanto, desde as primeiras semanas de vida, a cadela demonstrou atrasos no desenvolvimento e dificuldades sensoriais.

No exame físico, Luna apresentou microftalmia (diminuição do tamanho dos globos oculares) e nistagmo, indicando alterações oftálmicas graves. Testes auditivos confirmaram surdez completa, enquanto exames comportamentais revelaram dificuldade em reconhecer estímulos externos, como sons e movimentos. Um teste genético confirmou a homozigose do gene Merle, corroborando o diagnóstico clínico de Duplo Merle ([Esteves et al., 2009](#)).

Quanto maior a busca por animais com características geneticamente selecionadas e aprimoradas, mais frequentes e severas tendem a ser as anomalias resultantes dessas práticas. O agravante é que muitas dessas condições genéticas não se manifestam por meio de sinais clínicos evidentes. Entre as consequências mais comuns da seleção indiscriminada, destacam-se anomalias cardíacas, déficits visuais e diabetes ([Rooney, 2009](#)).

Paralelamente, o mercado pet tem registrado crescimento significativo na economia nacional. Segundo dados do Instituto Pet Brasil (IPB) ([ABINPET, 2019](#)), o Brasil ocupa a segunda posição no comércio mundial de produtos e serviços para animais de estimação, ficando atrás apenas dos Estados Unidos. Mesmo durante períodos de crise econômica, como em 2018, o setor apresentou resultados superiores ao crescimento do Produto Interno Bruto, evidenciando sua relevância econômica e resiliência no cenário nacional.

Tabela 1. População de animais no Brasil em milhões em 2018, de acordo com a espécie

Espécie animal	População, em milhões
Cães	54,2
Gatos	23,9
Peixes ornamentais	19,1
Aves cantoras e ornamentais	39,8
Outros	2,3

Fonte: [ABINPET \(2022\)](#).

Dada a relevância do setor pet para a economia, avanços têm sido observados no que diz respeito à saúde e ao bem-estar dos animais submetidos à reprodução por criadores. Um exemplo disso é a elaboração do Manual de Boas Práticas para a Criação de Animais de Estimação, publicado em 2019 pelo Ministério da Agricultura, Pecuária e Abastecimento ([MAPA, 2019](#)), que busca orientar criadores sobre condutas responsáveis e éticas na criação de animais.

Entretanto, a crescente demanda por filhotes de determinadas raças e linhagens tem impulsionado práticas de reprodução voltadas à manutenção de padrões raciais considerados esteticamente desejáveis e economicamente lucrativos. Para alcançar tais objetivos, muitos criadores recorrem ao cruzamento de animais com laços de parentesco próximo, como o primeiro grau de consanguinidade. Essa prática reduz significativamente a variabilidade genética, o que, por sua vez, aumenta a ocorrência de mutações e predisõe os animais a diversas condições genéticas adversas ([Meyers-Wallen, 2003](#); [Otto, 2012](#)).

A [figura 1](#) apresentada exemplifica as características comuns de cães Duplo Merle, que resultam do cruzamento entre cães com o gene Merle. Esses animais frequentemente apresentam coloração clara, olhos de tons azulados e despigmentação em regiões como o focinho. Embora, possam parecer atraentes do ponto de vista estético, a homozigose do gene Merle está associada a sérias implicações de saúde, como surdez congênita, cegueira e outras deformidades sensoriais ([Sommerlad et al., 2010](#); [Strain, 1999, 2012](#)).

Cães como os retratados na imagem enfrentam desafios significativos em sua qualidade de vida devido à redução da variabilidade genética. Além das anomalias físicas, essas condições podem

dificultar sua interação com o ambiente, comprometendo o bem-estar. Esse cenário reforça a importância de uma criação ética e responsável, evitando cruzamentos entre cães Merle e priorizando a saúde e o bem-estar dos animais acima de padrões estéticos.



Figura 1. Pelagem de coloração clara, olhos de tons azulados e despigmentação na regiões do focinho em cão Border Collies com Duplo Merle.

A conscientização de criadores e tutores, bem como a implementação de regulamentações específicas, é essencial para prevenir casos semelhantes e garantir um futuro mais saudável para os Border Collies e outras raças afetadas por essa prática.

O locus do gene M em cães é composto por dois alelos principais, sendo o alelo “M” responsável por codificar a distribuição aleatória de cores na pelagem, criando áreas de diluição do pigmento intercaladas com áreas de melanina normal (Clark et al., 2006). Essa característica também pode alterar a coloração dos olhos e do nariz, conferindo aos cães um fenótipo único, mas frequentemente associado a problemas genéticos (Strain et al., 2009).

Essa regulação resulta de uma inserção de retroposição poli(A) específica, conhecida como merle-SINE (Short Interspersed Nuclear Element), no locus do gene SILV, também chamado de PMEL. Esse gene desempenha um papel fundamental na pigmentação em mamíferos, pois está envolvido na melanogênese, o processo de síntese de melanina (Varga et al., 2020). No entanto, a mutação no gene SILV causa disfunções nas células produtoras de pigmento, levando às alterações fenotípicas características observadas em cães portadores do alelo “M” (Clark et al., 2006; Pelles et al., 2019).

O alelo “M” é resultado de uma mutação em genes pleiotrópicos, localizada no cromossomo canino 10 (CFA10), sendo de caráter autossômico dominante com dominância incompleta (Strain, 2015). As características fenotípicas geradas pelo alelo “M” são amplamente observadas em várias raças caninas, incluindo Dachshund, Shetland Sheepdog, Australian Shepherd, Cardigan Welsh Corgi e outras, como reconhecido por padrões de clubes de raça, como o American Kennel Club (Clark et al., 2006).

Embora o padrão Merle seja considerado esteticamente desejável em algumas raças, os efeitos pleiotrópicos da mutação no gene M podem levar a problemas graves, como surdez, cegueira e outras condições de saúde relacionadas à pigmentação. Portanto, é crucial considerar os impactos genéticos ao planejar cruzamentos, visando o bem-estar e a saúde dos animais.

A mutação no locus do gene M e a presença do alelo “M” em cães representam um exemplo clássico de como alterações genéticas podem ter implicações fenotípicas estéticas, mas também consequências biológicas significativas. O gene SILV (PMEL), envolvido na pigmentação e responsável pela melanogênese, exemplifica a complexidade das interações genéticas, especialmente quando mutações resultam em características visualmente atrativas, mas que acarretam riscos à saúde dos animais.

Do ponto de vista genético, a presença do Merle-SINE, que interfere na pigmentação, demonstra a influência de elementos nucleares curtos intercalados no genoma e como eles podem alterar a expressão de genes importantes. A dominância incompleta do alelo “M” é outro ponto de interesse, pois sugere que tanto os indivíduos heterozigotos (Merle) quanto os homozigotos (Duplo Merle) expressam o fenótipo, mas de formas distintas. Os cães heterozigotos apresentam padrões de pelagem diluídos com menor impacto na saúde, enquanto os homozigotos enfrentam disfunções graves, como surdez, cegueira e alterações na morfologia ocular.

A expansão dessas características em várias raças, como Dachshund, Shetland Sheepdog e Australian Shepherd, reflete a popularização do padrão Merle devido à sua atratividade estética. No entanto, práticas de cruzamento irresponsáveis, motivadas pela demanda por filhotes com essas características, têm aumentado a incidência de cães Duplo Merle, o que ressalta a importância de práticas reprodutivas éticas.

A discussão ética em torno desse tema também é relevante. A seleção intencional de características como o padrão Merle, apesar de atender aos padrões raciais e às preferências de mercado, levanta questões sobre o bem-estar animal. As complicações de saúde associadas à homozigose do gene “M” refletem a tensão entre interesses econômicos e a responsabilidade com a saúde e qualidade de vida dos cães (Stefanello, 2017).

Além disso, a regulação insuficiente e a falta de conscientização por parte de criadores e compradores contribuem para perpetuar esses problemas. Estudos enfatizam a necessidade de campanhas educativas e políticas públicas que incentivem práticas de criação baseadas na preservação da saúde genética das raças (Clark et al., 2006; Strain et al., 2009). Em suma, o conhecimento científico sobre o locus do gene M deve servir como base para decisões informadas e éticas na criação de cães. Embora a genética ofereça meios para manipular características desejáveis, o equilíbrio entre estética e bem-estar animal deve ser sempre priorizado, a fim de evitar problemas como os observados em cães Duplo Merle.

Considerações finais

A prática de acasalamentos entre cães Merle tem gerado preocupações devido aos riscos associados à genética do “duplo Merle” em Border Collies. O gene Merle, quando presente em doses duplicadas, pode resultar em sérios problemas de saúde, como surdez, cegueira e outras malformações oculares e auditivas. Embora a coloração estética seja altamente valorizada, é crucial considerar as implicações genéticas e de bem-estar dos animais envolvidos. A seleção consciente e a educação sobre os riscos de acasalamentos que envolvem dois cães Merle são essenciais para a preservação da saúde dos Border Collies e para a ética na criação da raça. Portanto, é fundamental que criadores e donos estejam cientes das consequências do duplo Merle e adotem práticas responsáveis para garantir a saúde e o bem-estar dos cães.

Referências bibliográficas

- ABINPET. (2019). *Informações gerais do setor pet*. Informações Gerais Do Setor Pet.
- ABINPET. (2022). Caderno especial Abinpet-Associação Brasileira da Indústria de Produtos para Animais de Estimação. *Agro Analysis*, 35(1), 35–40.
- Bertipaglia, T. S., & Gomes, F. J. (2010). *Melhoramento genético de cães* (pp. 42–43).
- Clark, L. A., Wahl, J. M., Rees, C. A., & Murphy, K. E. (2006). Retrotransposon insertion in SILV is responsible for Merle patterning of the domestic dog. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 103(5), 1376–1381. <https://doi.org/10.1073/pnas.0506940103>.
- Comito, B., Knowles, K. E., & Strain, G. M. (2012). Congenital deafness in Jack Russell terriers: Prevalence and association with phenotype. *Veterinary Journal*, 193(2), 404–407. <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2012.02.018>.
- Esteves, M. C. B. N., Dell’Aringa, A. H. B., Arruda, G. V., Dell’Aringa, A. R., & Nardi, J. C. (2009). Estudo das latências das ondas dos potenciais auditivos de tronco encefálico em indivíduos normo-ouvintes. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 75(3), 420–425. <https://doi.org/10.1590/S1808-86942009000300018>.
- Langevin, M., Synkova, H., Jancuskova, T., & Pekova, S. (2018). Merle phenotypes in dogs – SILV SINE insertions from Mc to Mh. *PLoS ONE*, 13(9), 1–20. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0198536>.
- Mangolin, L. F., Ferreira, N. F., & Caminhas, M. M. T. (2020). Efeitos pleiotrópicos do gene Merle em cães: Revisão de literatura. *Nucleus Animalium*, 12(2). <https://doi.org/10.3738/21751463.3779>.
- Meyers-Wallen, V. N. (2003). Ethics and genetic selection in purebred dogs. *Reproduction in Domestic*

- Animals*, 38(1), 73–76. <https://doi.org/10.1046/j.1439-0531.2003.00384.x>.
- Murphy, S. C., Evans, J. M., Tsai, K. L., & Clark, L. A. (2018). Length variations within the Merle retrotransposon of canine PMEL: Correlating genotype with phenotype. *Mobile DNA*, 9(1), 1–11. <https://doi.org/10.1186/s13100-018-0131-6>.
- Otto, P. G. (2012). *Genética básica para veterinária*. Roca.
- Pelles, Z., Gáspárdy, A., Zöldág, L., Lénárt, X., Ninausz, N., Varga, L., & Zenke, P. (2019). Merle allele variations in the mudi dog breed and their effects on phenotypes. *Acta Veterinaria Hungarica*, 67(2), 159–173. <https://doi.org/10.1556/004.2019.018>.
- Platt, S. R., Freeman, J., Di Stefani, A., Wieczorek, L., & Henley, W. (2006). Prevalence of unilateral and bilateral deafness in border collies and association with phenotype. *Journal of Veterinary Internal Medicine*, 20(6), 1355–1362. [https://doi.org/10.1892/0891-6640\(2006\)20](https://doi.org/10.1892/0891-6640(2006)20),
- Rooney, N. J. (2009). The welfare of pedigree dogs: Cause for concern. *Journal of Veterinary Behavior: Clinical Applications and Research*, 4(5), 180–186. <https://doi.org/10.1016/j.jveb.2009.06.002>.
- Sans, E. C. O., Rüncos, L. H. E., Soriano, V. S., Schnaider, M. A., & Molento, C. F. M. (2018). Consequências da seleção artificial para o bem-estar animal. *Revista Acadêmica Ciência Animal*, 16. <https://doi.org/10.7213/1981-4178.2018.161110>.
- Sommerlad, S., McRae, A. F., McDonald, B., Johnstone, I., Cuttell, L., Seddon, J. M., & O’Leary, C. A. (2010). Congenital sensorineural deafness in Australian stumpy-tail cattle dogs is an autosomal recessive trait that maps to CFA10. *PLoS ONE*, 5(10), 1–9. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0013364>.
- Soriano, V. S. (2014). *Seleção artificial e o bem-estar de cães*. SB Rural.
- Souza, C. C., Sacco, S. R., & Zappa, V. (2013). *Distúrbios do equilíbrio ácido-básico revisão de literatura*. Garça.
- Stefanello, C. R. (2017). *Estudo da via auditiva em cães beagles por meio de potenciais auditivos de tronco encefálico*. Universidade Federal do Rio Grande do Sul.
- Strain, G. M. (1999). Congenital deafness and its recognition. *The Veterinary Clinics of North America. Small Animal Practice*, 29(4). [https://doi.org/10.1016/S0195-5616\(99\)50079-X](https://doi.org/10.1016/S0195-5616(99)50079-X)
- Strain, G. M. (2012). Canine deafness. *Veterinary Clinics of North America - Small Animal Practice*, 42(6). <https://doi.org/10.1016/j.cvsm.2012.08.010>
- Strain, G. M. (2015). The genetics of deafness in domestic animals. *Frontiers in Veterinary Science*, 2(SEP), 1–20. <https://doi.org/10.3389/fvets.2015.00029>
- Strain, G. M., Clark, L. A., Wahl, J. M., Turner, A. E., & Murphy, K. E. (2009). Prevalence of deafness in dogs heterozygous or homozygous for the Merle allele. *Journal of Veterinary Internal Medicine*, 23(2), 282–286. <https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2008.0257.x>.
- Varga, L., Lénárt, X., Zenke, P., Orbán, L., Hudák, P., Ninausz, N., Pelles, Z., & Szőke, A. (2020). Being Merle: The molecular genetic background of the canine Merle mutation. In *Genes* (Vol. 11, Issue 6, pp. 1–15). <https://doi.org/10.3390/genes11060660>

Histórico do artigo:**Recebido:** 13 de janeiro de 2025**Aprovado:** 24 de janeiro de 2025**Licenciamento:** Este artigo é publicado na modalidade Acesso Aberto sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 (CC-BY 4.0), a qual permite uso irrestrito, distribuição, reprodução em qualquer meio, desde que o autor e a fonte sejam devidamente creditados.