

Listado de enfermedades monogénicas analizadas mediante DGP según la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE Consortium).

- Aciduria glutárica tipo 1
- Acondroplasia
- Adrenoleucodistrofia
- Alfa-talasemia
- Alport, Síndrome de
- Anemia de Fanconi
- Ataxia espinocerebelar tipo 1, 2 y 3
- Atrofia muscular espinal
- Atrofia muscular espinal y bulbar
- Charcot-Marie-Tooth
- Crouzon, Síndrome de
- Defecto congénito de glicosilación tipo Ia
- Deficiencia de alfa-1-antitripsina
- Disautonomía familiar
- Displasia Espondilomeafísea de Smith
- Distrofia 1, Torsión
- Distrofia Facioscapulohumeral
- Distrofia miotónica
- Distrofia muscular de Duchene y Becker
- Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss
- Enfermedad de Menkes
- Esclerosis lateral amiotrófica
- Esclerosis tuberosa
- Exostosis múltiple
- Fibrosis quística
- Hemofilia A y B
- Hipoglicemia hiperinsulinémica
- Holt-Oram, Síndrome de
- Huntington
- Incontinentia pigmenti
- Leucodistrofia metacromática
- Limfocitosis hemofagótica
- Lynch, Síndrome de
- Marfan, Síndrome de
- Mucopolisacaridosis tipo II (síndrome de Hunter)
- Neoplasia endocrina múltiple (MEN2)
- Neurofibromatosis tipo I y II
- Nonsyndromic Sensorineural Deafness
- Norrie, Síndrome de
- Osteogénesis imperfecta
- Parálisis periódica hipocalémica
- Paraplegia espástica 4
- Polineuropatía maniloidótica familiar
- Poliposis adenomatosa familiar
- Poliquistosis renal autosómica dominante
- Poliquistosis renal autosómica recesiva
- Pompe, Síndrome de
- Sick cell anaemia
- Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de
- Tay Sachs
- Treacher Collins
- Von Hippel-Lindau, Síndrome de
- X - Frágil
- B - talasemia