

Obično se manjak vitamina B12 dijagnosticira prilikom izvođenja rutinskih pretraga krvi na anemiju. Megaloblaste (velike crvene krvne stanice) se vide kada se uzorak krvi pregledava pod mikroskopom. Mogu se otkriti i promjene u bijelim krvnim stanicama i krvnim pločicama, naročito ako je osoba dugo imala anemiju.

Kada se sumnja na taj manjak, mjeri se nivo vitamina B12 u krvi. Ako se manjak potvrdi, mogu se napraviti pretrage da bi se odredio uzrok. Općenito se pretrage usmjeravaju na intrinzički faktor. Kao prvo uzorak krvi se obično uzme da se ispituju antitijela na intrinzički faktor koja se nađu u oko 60% - 90% ljudi sa pernicioznom anemijom. Kao druga, specifičnija pretraga je analiza želuca. Kroz nos se niz ždrijelo u želudac uvuče tanka, savitljiva cijev zvana nazogastrična sonda. Tada se u venu injicira pentagastrin (hormon koji potiče lučenje intrinzičkog faktora). Uzme se uzorak želučanog sadržaja i ispita na intrinzički faktor.

Ako još uvijek nije siguran o mehanizmu koji je doveo do manjka vitamina B12 doktor može izvršiti Schillingov test. Najprije se osobi da mala količina radioaktivnog vitamina B12 na usta pa se mjeri njegova apsorpcija. Tada se zajedno sa vitaminom B12 daje intrinzički faktor i ponovno mjeri apsorpcija vitamina B12. Dijagnoza perniciozne anemije potvrđuje se ako se vitamin B12 apsorbira sa intrinzičkim faktorom, ali ne bez intrinzičkog faktora. Druge pretrage su rijetko potrebne.