

2010年医师内科辅导：范可尼贫血的诊断和鉴别诊断临床执业医师考试 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文
https://www.100test.com/kao_ti2020/649/2021_2022_2010_E5_B9_B4_E5_8C_BB_c22_649310.htm

1.诊断幼年发生的进行性骨髓衰竭和变化多端的先天性畸形是本病的两大重要特征。对儿童再障应仔细询问有无家族史，对伴有先天性发育异常和肢体畸形者应考虑本病的可能，并进一步做染色体断裂试验（诊断依据）及其他有关检查。来源：考试大

2.鉴别诊断除与获得性再障、骨髓增生异常综合征鉴别外，还需与其他多种少见的先天性再障综合征及先天性发育不良综合征鉴别，如Holt-Oram综合征、Pearson综合征、Shwachman-Diamond综合征、血小板减少桡骨缺失综合征、Bloom综合征、Seckel综合征、Rothmund-Thomson综合征、Dubowitz综合征、Diamond-Blackfan贫血及先天性角化不良症（Dyskeratosis congenita）等。更多信息请访问：百考试题医师网校 100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com