

Giulia: „Die Krankheit hat mich verändert – sie hat mir gezeigt, dass ich etwas für andere tun muss“

von Gabriella Cantafio

Vor vier Jahren wurde sie von unerträglichen Schmerzen getroffen, doch erst Monate später stellte sich heraus, dass es sich um eine seltene Erkrankung handelte: die Variegated Porphyrie. Deshalb gründete sie einen Verein, um Menschen zu unterstützen, die wie sie darunter leiden.

13. MAI 2026 UM 05:00 UHR

4 MINUTEN LESEZEIT

„Ich hatte das Gefühl, dass mir das Leben entgleitet. Ich habe lange gekämpft, aber mein Körper konnte einfach nicht mehr.“ So erinnert sich die 42-jährige Giulia Schiavina aus Ferrara an den Sommer 2022, als sie plötzlich von unerträglichen Schmerzen getroffen wurde, die erst Monate später als Symptome einer akuten porphyrischen Krise erkannt wurden.

Leben: alle Geschichten

Porphyrien sind eine Gruppe seltener Stoffwechselerkrankungen, die durch einen Defekt eines der Enzyme verursacht werden, die an der Synthese des Häm beteiligt sind – einem wesentlichen Bestandteil des Hämoglobins. Es gibt acht Formen, die hauptsächlich in hepatische und erythropoetische Porphyrien unterteilt werden. Diese zeichnen sich jeweils durch Symptome wie akute neuroviszerale Krisen oder Hautläsionen und Lichtempfindlichkeit aus. Betroffen sind vor allem Frauen; ausgelöst werden die Krisen häufig durch hormonelle Veränderungen und Faktoren im Zusammenhang mit dem Menstruationszyklus.

Eine schwierige Diagnose

Im Fall von Giulia war der Weg zur Diagnose lang und beschwerlich; sie musste Monate warten, bis es einen ersten Hinweis gab. Rückblickend erzählt sie:

„Nach einer Virusinfektion fühlte ich mich nie wieder richtig gesund. Ich hatte Appetitlosigkeit, Übelkeit und ständige Müdigkeit. Ich dachte, es läge am Stress oder an der Hitze. Dann wurden die Bauchschmerzen unerträglich, begleitet von Bluthochdruck und Tachykardie.“

Innerhalb weniger Tage verschlechterte sich die Situation dramatisch:

„Ich konnte nicht mehr essen und trank nur noch. Mein Urin war orangefarben, und ich litt

unter starker geistiger Verwirrung. Ich wusste nicht mehr, ob ich schlief oder in einem katatonischen Zustand war. Deshalb bat ich meinen Mann, mich ins Krankenhaus zu bringen“, erinnert sie sich.

Giulia Schiavina und die freiwilligen Helferinnen des Vereins ViviPorfiria

So begann eine lange Odyssee: Nach einem ersten Besuch in der Notaufnahme wurde die Frau wieder nach Hause geschickt. Die Ärzte glaubten, es handle sich lediglich um gewöhnliche Bauchschmerzen.

„Ich hatte das Gefühl, man glaubte mir nicht. Doch mein Zustand verschlechterte sich ernsthaft, und schließlich wurde ich hospitalisiert. Zehn Tage lang konnte niemand trotz zahlreicher Untersuchungen herausfinden, was ich hatte. Meine Natriumwerte waren sehr niedrig, und ich litt unter unerklärlichem Bluthochdruck. Es gab unzählige Fehldiagnosen, darunter auch die eines Darmverschlusses.“

Die Zeit von Covid

Erschwerend kamen die Covid-Beschränkungen hinzu. Sie war allein im Krankenhaus und konnte ihre Familie nicht sehen. Die Wende kam nach Wochen, in denen sie fürchtete zu sterben, ohne zu wissen, woran sie litt – dank der Intuition eines jungen Arztes:

„Er nahm sich wirklich Zeit, mir zuzuhören. Er bat mich, meine gesamte Krankengeschichte zu erzählen. Er setzte die einzelnen Puzzleteile zusammen und vermutete eine Porphyrie. Sofort schickte er meine Analysen an das Referenzzentrum in Modena“, erklärt sie.

Variegata Porphyrie

So wurde schließlich die Diagnose Variegata Porphyrie bestätigt. Eigentlich hätte Giulia sowohl hepatische als auch kutane Symptome zeigen müssen, doch sie hatte nie Hautläsionen oder Lichtempfindlichkeit.

„Die genetische Mutation, die für meine Porphyrie verantwortlich ist, war damals noch nicht in der wissenschaftlichen Datenbank erfasst. Das erschwerte die Diagnose zusätzlich. Wäre die Diagnose nicht rechtzeitig gestellt worden, wäre ich wahrscheinlich ins Koma gefallen. Ohne richtige Diagnose besteht das Risiko, dass Medikamente verabreicht werden, die die Situation verschlimmern“, erklärt sie.

Tatsächlich hatte Giulia selbst bereits befürchtet, dass es sich um diese seltene Krankheit handeln könnte, da sie Biotechnologin und Forscherin ist. Aus Angst sprach sie jedoch nicht mit den Ärzten darüber. Ihre Geschichte ist ohnehin komplex, denn seit ihrem neunten Lebensmonat lebt sie mit Typ-1-Diabetes.

Typ-1-Diabetes

„Mit einer chronischen Krankheit aufzuwachsen hat mich gelehrt, auf meinen Körper zu hören. Aber die Porphyrie hatte verheerende Auswirkungen auf jeden Bereich meines Lebens“, gesteht sie und erkennt in ihrer wissenschaftlichen Ausbildung eine wichtige Hilfe im Umgang mit der Krankheit.

Besonders schwer war die emotionale Belastung für Giulias Mutter:

„Als wir herausfanden, dass ich die Krankheit von ihr geerbt hatte“, erinnert sich die Biotechnologin, „obwohl sie selbst nie Symptome gezeigt hatte, fühlte sie sich schuldig. Aber ich habe ihr immer gesagt, dass ich mich trotzdem dafür entschieden hätte, geboren zu werden – selbst mit Porphyrie.“

Diese große Entschlossenheit, gestärkt durch ihren Mann, der sie in allen Phasen der Krankheit unterstützte, half ihr auch durch den schwierigen weiteren Verlauf.

Kritische Momente blieben nicht aus.

„Innerhalb weniger Monate hatte ich weitere akute Krisen und zusätzliche Krankenhausaufenthalte. Ich konnte kaum noch gehen, hatte acht Kilo abgenommen und aß fast nichts mehr“, erzählt sie und beschreibt den Beginn der chronischen Therapie mit regelmäßigen subkutanen Injektionen als ihren Wendepunkt. Psychische Folgen blieben jedoch nicht aus: Monatelang bestimmte die Angst vor neuen porphyrischen Krisen ihren Alltag.

„Ich konnte eine Zeit lang nicht arbeiten. Während der Erholungsphase hatte ich Angst, allein zu reisen, vermied entfernte Orte, und jede Bauchschmerz wurde zu einem Warnsignal. Selbst wieder wandern zu gehen fiel mir schwer, weil ich befürchtete, körperlicher Stress könnte einen Rückfall auslösen“, sagt sie.

Und dennoch hat Giulia ihre Krankheit nie verborgen.

„Ich habe mich nie für meine Krankheit geschämt. Ich dachte immer, darüber zu sprechen könnte mir und anderen helfen.“

Mit diesem Bewusstsein wurde 2023 dank der Entschlossenheit der Präsidentin Francesca Granata zusammen mit fünf weiteren Frauen, die an verschiedenen Formen der Porphyrie leiden, der Verein ViviPorfiria gegründet.

Das Netzwerk der Patientinnen und Patienten

„Als Francesca – selbst Patientin mit erythroetischer Porphyrie und Forscherin am Policlinico di Milano, die meine Analysen ausgewertet hatte – mich über die Ärzte, die mich

behandelten, kontaktierte, um die Idee eines Netzwerks zu teilen, verstand ich sofort, wie notwendig das war. Bis dahin hatte ich noch nie jemanden mit derselben Krankheit kennengelernt“, erzählt sie.

Heute zählt der Verein rund 80 Mitglieder und engagiert sich für wissenschaftliche Aufklärung, die Unterstützung von Patientinnen und Patienten, die sich oft allein fühlen, sowie für den Dialog mit Institutionen und klinischen Zentren.

„Wir versuchen, unsere Erfahrungen und Kompetenzen anderen Betroffenen zur Verfügung zu stellen, die sich oft im Stich gelassen fühlen. Wir setzen uns dafür ein, den Zugang zu Referenzzentren zu erleichtern. In den vergangenen Jahren haben wir mehreren Menschen geholfen, spezialisierte Einrichtungen zu erreichen – ohne jemals die Ärzte zu ersetzen. Es reicht nicht, eine Diagnose auf einem Blatt Papier zu lesen: Man braucht jemanden, der dieselbe Erfahrung macht und wirklich versteht, was es bedeutet, mit diesen Symptomen zu leben“, betont sie.

Sie organisieren Treffen und Universitätsseminare, verteilen Informationsmaterial in Krankenhäusern und Ambulatorien sowie über soziale Medien. Zu den Prioritäten gehört auch die einheitliche Anerkennung von Unterstützungsrechten.

„Es gibt zwar einen Befreiungscodes für Porphyrie, aber es fehlen noch klare nationale Leitlinien zur Anerkennung von Invalidität. Heute unterscheidet sich die Situation stark von Region zu Region. Es braucht gemeinsame Kriterien und Unterkategorien, die homogenere Bewertungen ermöglichen“, erklärt Giulia weiter.

Der Internationale Tag der Porphyrien

Im Hinblick auf den 18. Mai, den Internationalen Tag der Porphyrien, organisiert ViviPorfiria – unter der Leitung von Francesca Granata und mit Giulia als Vizepräsidentin – Sensibilisierungsinitiativen in verschiedenen italienischen Städten.

„Über Porphyrie zu sprechen bedeutet, die Diagnosezeiten zu verkürzen und zu verhindern, dass andere Patientinnen und Patienten jahrelang ohne Antworten leiden müssen. Ich hatte Glück: Meine Diagnose kam innerhalb weniger Monate, wahrscheinlich weil sich die Krankheit sehr aggressiv zeigte. Viele Menschen hingegen bleiben jahrelang unverständlichen Symptomen ausgeliefert und werden manchmal sogar unnötigen chirurgischen Eingriffen unterzogen“, sagt sie.

Wenn Giulia an die Jahre vor der Diagnose zurückdenkt, erkennt sie heute Warnsignale, die sie damals unterschätzt hatte.

Die Warnsignale

„Ich hatte oft Bauchschmerzen, aber ich schrieb sie einer Kolitis oder Stress zu. Irgendwann konnte mein Körper nicht mehr kompensieren. So funktioniert Porphyrie: Auslösende Faktoren wie Infektionen, Medikamente, Stress, radikale Diäten oder hormonelle Schwankungen entzünden eine Art metabolische Zündschnur. Solange der Organismus kompensieren kann, bleiben die Symptome möglicherweise verborgen. Wenn er es nicht mehr schafft, bricht die Krise aus“, erklärt Giulia.

„Heute bin ich wieder die Giulia von früher, auch wenn es Zeit brauchte, meinem Körper wieder zu vertrauen“, schließt sie. „Die Krankheit hat mich verändert, aber sie hat mir auch gezeigt, wie wichtig es ist, Zerbrechlichkeit in etwas zu verwandeln, das anderen helfen kann.“