

Giulia : « La maladie m'a changée, elle m'a fait comprendre que je devais faire quelque chose pour les autres »
par Gabriella Cantafio

Il y a quatre ans, elle a été frappée par des douleurs atroces, mais il a fallu attendre plusieurs mois avant de comprendre qu'il s'agissait d'une maladie rare : la porphyrie variegata. Elle a alors créé une association pour soutenir les personnes qui souffrent comme elle.

13 MAI 2026 À 05H00

4 MINUTES DE LECTURE

« J'avais l'impression que la vie m'échappait. J'ai beaucoup lutté, mais mon corps n'en pouvait plus. » C'est ainsi que Giulia Schiavina, 42 ans, originaire de Ferrare, se souvient de l'été 2022, lorsqu'elle a été soudainement frappée par des douleurs atroces, reconnues seulement plusieurs mois plus tard comme les symptômes d'une crise aiguë de porphyrie.

Vivre : toutes les histoires

Les porphyries sont un groupe de maladies métaboliques rares causées par un défaut de l'une des enzymes impliquées dans la synthèse de l'hème, composant fondamental de l'hémoglobine. Il en existe huit formes, principalement divisées en porphyries hépatiques et érythropoïétiques, caractérisées respectivement par des crises neuroviscérales aiguës ou par des lésions cutanées et une photosensibilité. Elles touchent surtout les femmes et sont souvent déclenchées par des variations hormonales et des facteurs liés au cycle menstruel.

Un diagnostic difficile

Dans le cas de Giulia, le parcours vers le diagnostic a été long et éprouvant : elle a dû attendre plusieurs mois avant d'obtenir un premier indice. En se souvenant de cette période, elle raconte :

« Après une infection virale, je ne me suis plus jamais sentie bien. J'avais perdu l'appétit, j'avais des nausées et une fatigue permanente. Je pensais que c'était dû au stress ou à la chaleur. Puis les douleurs abdominales sont devenues insupportables, accompagnées d'hypertension et de tachycardie. »

En quelques jours, la situation s'est aggravée :

« Je n'arrivais plus à manger, je ne faisais que boire. Mon urine devenait orangée et j'étais dans une grande confusion mentale. Je ne savais plus si je dormais ou si j'étais dans un état catatonique ; j'ai donc demandé à mon mari de m'emmener à l'hôpital », se souvient-elle.

Giulia Schiavina et les bénévoles de l'association ViviPorfiria

C'est ainsi qu'a commencé une longue odyssée : après un premier passage aux urgences, la femme a été renvoyée chez elle. Les médecins pensaient qu'il s'agissait simplement de douleurs abdominales ordinaires.

« J'avais l'impression qu'on ne me croyait pas. Pourtant, mon état empirait gravement et j'ai finalement été hospitalisée. Pendant dix jours, personne ne parvenait à comprendre ce que j'avais malgré des examens répétés. Mon taux de sodium était très bas et je souffrais d'une hypertension inexplicée. Les diagnostics erronés se sont multipliés, y compris celui d'une occlusion intestinale. »

Le temps du Covid

Les restrictions liées au Covid ont rendu la situation encore plus difficile. Elle était seule à l'hôpital, sans pouvoir voir sa famille. Le tournant est arrivé après des semaines durant lesquelles elle craignait de mourir sans savoir de quoi elle souffrait, grâce à l'intuition d'un jeune médecin :

« Il a pris le temps de vraiment m'écouter. Il m'a demandé de lui raconter toute mon histoire clinique. Il a assemblé les pièces du puzzle et a suspecté une porphyrie, envoyant immédiatement mes analyses au centre de référence de Modène », explique-t-elle.

Porphyrie variegata

Le diagnostic de porphyrie variegata a alors été confirmé. Giulia aurait dû présenter à la fois des symptômes hépatiques et cutanés, mais elle n'a jamais eu de lésions de la peau ni de photosensibilité.

« La mutation génétique responsable de ma porphyrie n'était pas encore répertoriée dans la base de données scientifique. Cela a compliqué le parcours diagnostique. Si le diagnostic n'était pas arrivé à temps, je serais probablement tombée dans le coma. Sans le bon diagnostic, il existe un risque d'administrer des médicaments qui aggravent la situation », explique-t-elle.

En réalité, Giulia craignait déjà qu'il s'agisse de cette maladie rare, qu'elle connaissait parce qu'elle est biotechnologue et chercheuse. Mais elle a préféré ne rien dire aux médecins par peur. Son histoire est d'autant plus complexe qu'elle vit avec un diabète de type 1 depuis l'âge de neuf mois.

Le diabète de type 1

« Grandir avec une maladie chronique m'a appris à écouter mon corps, mais la porphyrie a eu

un impact dévastateur sur tous les aspects de ma vie », admet-elle, reconnaissant que sa formation scientifique l'a beaucoup aidée à affronter la maladie.

La charge émotionnelle a également été très lourde pour la mère de Giulia : « Quand nous avons découvert que j'avais hérité de la maladie d'elle », se souvient la biotechnologue, « même si elle n'avait jamais présenté aucun symptôme, elle se sentait coupable. Mais je lui ai toujours dit que, si j'avais pu choisir, j'aurais quand même choisi de naître, même avec la porphyrie. »

Cette grande détermination, renforcée par le soutien constant de son mari à toutes les étapes de la maladie, lui a permis d'affronter aussi les suites difficiles de son parcours.

Les moments critiques n'ont pas manqué.

« En quelques mois, j'ai eu d'autres crises aiguës et plusieurs nouvelles hospitalisations. J'avais du mal à marcher, j'avais perdu huit kilos et je mangeais très peu », raconte-t-elle, situant son renouveau dans le début d'un traitement chronique reposant sur des injections sous-cutanées régulières. Les conséquences psychologiques ont cependant été importantes : pendant des mois, la peur de nouvelles crises porphyriques a conditionné son quotidien.

« En plus de ne pas avoir pu travailler pendant un certain temps, durant ma convalescence j'avais peur de voyager seule, j'évitais les endroits éloignés et chaque mal de ventre devenait un signal d'alarme. Même reprendre la randonnée a été difficile : je craignais que le stress physique provoque une rechute », dit-elle.

Et pourtant, Giulia n'a jamais caché sa maladie.

« Je n'ai jamais eu honte de ma maladie. J'ai toujours pensé qu'en parler pouvait aider les autres et moi-même. »

C'est avec cette conviction qu'en 2023, grâce à la détermination de la présidente Francesca Granata, et avec cinq autres femmes atteintes de différentes formes de porphyrie, l'association ViviPorfira a été créée.

Le réseau des patients

« Quand Francesca, patiente atteinte de porphyrie érythroïdétique et chercheuse au Policlinico de Milan, qui avait analysé mes examens, m'a contactée par l'intermédiaire des médecins qui me suivaient pour partager l'idée de créer un réseau, j'ai immédiatement compris à quel point cela était nécessaire. Avant cela, je n'avais jamais rencontré quelqu'un atteint de la même maladie que moi », raconte-t-elle.

Aujourd'hui, l'association compte environ 80 membres et s'engage dans la diffusion scientifique, le soutien aux patients qui se sentent souvent seuls, ainsi que dans le dialogue avec les institutions et les centres cliniques.

« Nous essayons de mettre nos expériences et nos compétences au service d'autres patients qui, souvent, se sentent abandonnés. Nous nous engageons à faciliter l'accès aux centres de référence. Ces dernières années, nous avons aidé plusieurs personnes à rejoindre des structures spécialisées, sans jamais nous substituer aux médecins. Lire un diagnostic sur une feuille ne suffit pas : il faut quelqu'un qui vive la même expérience et comprenne réellement ce que signifie vivre avec ces symptômes », souligne-t-elle.

Ils organisent des rencontres et des séminaires universitaires, distribuent du matériel d'information dans les hôpitaux, les cabinets médicaux et sur les réseaux sociaux. Parmi leurs priorités figure également la reconnaissance uniforme des droits à l'assistance.

« Il existe un code d'exemption pour la porphyrie, mais il manque encore des lignes directrices nationales claires pour la reconnaissance du handicap. Aujourd'hui, la situation varie énormément d'une région à l'autre. Il faut des critères communs et des sous-catégories permettant des évaluations plus homogènes », explique encore Giulia.

La Journée des porphyries

À l'approche du 18 mai, Journée internationale des porphyries, ViviPorfira – dirigée par Francesca Granata avec Giulia comme vice-présidente – organise des initiatives de sensibilisation dans plusieurs villes italiennes.

« Parler de la porphyrie signifie réduire les délais de diagnostic et empêcher que d'autres patients affrontent des années de souffrance sans réponses. J'ai eu de la chance : mon diagnostic est arrivé en quelques mois, probablement parce que la maladie s'est manifestée de manière très agressive. Beaucoup de personnes, au contraire, restent pendant des années à la merci de symptômes incompréhensibles et sont parfois soumises à des interventions chirurgicales inutiles », affirme-t-elle.

En repensant aux années précédant le diagnostic, Giulia reconnaît aujourd'hui des signaux qu'elle avait alors sous-estimés.

Les signaux

« J'avais souvent des douleurs abdominales, mais je les attribuais à une colite ou au stress. À un certain moment, mon corps a cessé de compenser. La porphyrie fonctionne ainsi : des facteurs déclenchants, comme les infections, les médicaments, le stress, les régimes drastiques ou les variations hormonales, allument une sorte de mèche métabolique. Tant que l'organisme parvient à compenser, les symptômes peuvent rester silencieux. Lorsqu'il n'y arrive plus, la crise éclate », explique Giulia.

« Aujourd'hui, je suis redevenue la Giulia d'avant, même s'il m'a fallu du temps pour refaire confiance à mon corps », conclut-elle. « La maladie m'a changée, mais elle m'a aussi appris combien il est important de transformer la fragilité en quelque chose qui puisse aider les autres. »